

UNIVERSITÉ CLAUDE-BERNARD - LYON
- MÉDECINE -
U. E. R. SUD-OUEST

Année 1976 - N° 64

**CUTIS MARMORATA
TELANGIECTICA CONGENITA**

**Revue de la littérature
à propos d'un cas inédit**

THESE

présentée

à l'Université Claude-Bernard - LYON

et soutenue publiquement le 25 Février 1976

pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

Jean-Louis DEPLANTE

né le 28 Février 1947

à RUMILLY (Haute-Savoie)

UNIVERSITÉ CLAUDE-BERNARD - LYON
- MÉDECINE -

U. E. R. SUD-OUEST

Année 1976 - N° 64

**CUTIS MARMORATA
TELANGIECTICA CONGENITA**

**Revue de la littérature
à propos d'un cas inédit**

THESE

présentée

à l'Université Claude-Bernard - LYON

et soutenue publiquement le 25 Février 1976
pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

Jean-Louis DEPLANTE

né le 28 Février 1947

à RUMILLY (Haute-Savoie)

UNIVERSITÉ CLAUDE-BERNARD - LYON
- MÉDECINE -
U. E. R. SUD-OUEST

Année 1978 - N° 64

CUTIS MARMORATA
TELANGIECTICA CONGENITA

Revue de la littérature
à propos d'un cas inédit



THÈSE

présentée

à l'Université Claude-Bernard - LYON
et soutenue publiquement le 28 Février 1978
pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

Jean-Louis DEPLANTE

né le 28 Février 1947

à RUMILLY (Haute-Savoie)

UNIVERSITE CLAUDE BERNARD -- LYON I



Président de l'Université : Monsieur le Professeur D. GERMAIN
Premier Vice-Président : Monsieur le Professeur E. ELBAZ
Deuxième Vice-Président : Monsieur P. PONCET, Maître-Assistant
Troisième Vice-Président : Monsieur H. BONNET, Etudiant
Secrétaire Général : Monsieur J. RAMBAUD, Administrateur Civil.

UNITES D'ENSEIGNEMENT ET DE RECHERCHE DE L'UNIVERSITE

Médecine **GRANGE BLANCHE** : Directeur : Monsieur le Professeur B. SALLE
 ALEXIS-CARREL : Directeur : Monsieur le Professeur C. GIROD
 SUD-OUEST : Directeur : Monsieur le Professeur J.M. ROBERT
 LYON-NORD : Directeur : Monsieur le Professeur J.P. GARIN

Biologie Humaine : Monsieur le Professeur J.C. CZYBA
Techniques de Réadaptation : Monsieur A. MORGON, Maître de Conférences Agrégé
Sciences Pharmaceutiques : Monsieur le Professeur L. ODDOUX
Sciences Odontologiques : Monsieur le Docteur R. VINCENT
Institut Régional d'Education Physique et Sportive : Monsieur A. MILLON, Professeur d'E.P.S.
Mathématiques : Monsieur le Professeur H. BUCHWALTER
Physique : Monsieur le Professeur R. UZAN
Chimie et Biochimie : Monsieur le Professeur J. HUET
Sciences de la Nature : Monsieur le Professeur J. BRUN
Sciences Physiologiques : Monsieur R. FONTANGES, Maître de Conférences Agrégé
Observatoire de LYON : Monsieur le Professeur J.H. BIGAY
Physique Nucléaire : Monsieur le Professeur A. SARAZIN
Mécanique : Monsieur le Professeur J. MATHIEU
I.U.T. n° 1 : Monsieur le Professeur B. POUYET
I.U.T. n° 2 : Monsieur J. GALLET, Directeur E.N.S.A.M.



A MA FEMME,

A MES PARENTS,

Enfin, tout est particulièrement dédié à qu'il
soient ainsi remplis de toute mon affection et
sincérité de ma complaisance.

A LA MÉMOIRE DE MES GRANDS-PARENTS,

A MON FRÈRE,

A MES BEAUX-PARENTS,

A TOUTE MA FAMILLE,

A TOUTES MES AMIS,

Examineurs de la Thèse:

Président : Monsieur le Professeur G. MOULIN
Assesseurs : Monsieur le Professeur J.M. ROBERT
Monsieur le Professeur R. GILLY
Monsieur le Professeur D. COLOMB



Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41554226_0004

A MA FEMME,

A MES PARENTS,

*Cette thèse leur est particulièrement dédiée ; qu'ils
soient ainsi assurés de toute mon affection et
remerciés de leur compréhension.*

A LA MÉMOIRE DE MES GRANDS-PARENTS,

A MON FRÈRE,

A MES BEAUX-PARENTS,

A TOUTE MA FAMILLE,

A TOUS MES AMIS.

A NOTRE PRESIDENT DE THESE,

Monsieur le Professeur G. MOULIN,

Il a bien voulu nous confier ce travail, et nous guider dans son élaboration.

Nous le prions de trouver ici l'expression de notre vive reconnaissance, et de croire en l'assurance de notre profond respect.

A NOS JUGES,

Monsieur le Professeur J-M. ROBERT

Au cours de nos études à la Faculté, nous avons pu apprécier la clarté de son enseignement. Nous l'assurons de notre admiration, et le remercions d'avoir bien voulu nous conseiller et juger notre travail.

Monsieur le Professeur COLOMB,

Pour l'enseignement qu'il nous a dispensé, Pour l'honneur qu'il nous a fait d'accepter de juger notre thèse, nous le prions ici de trouver l'expression de notre vive reconnaissance.

Monsieur le Professeur R. GILLY,

Nous avons pu bénéficier de son immense savoir, et de ses grandes qualités de pédagogue, au cours d'un semestre passé dans son service ; Nous le remercions d'avoir accepté de juger notre travail.

Monsieur le Docteur L. HOULLEMARE,

Au cours d'un semestre d'internat passé sous sa bienveillante autorité, nous avons pu bénéficier de son enseignement thérapeutique, et de la sûreté de son diagnostic.

Nous le remercions de nous avoir aidé dans ce travail et d'être ici notre juge.

A NOS MAITRES DE LA FACULTE DE MEDECINE DE LYON

A NOS MAITRES DANS LES HOPITAUX

Monsieur le Professeur A. NOTTER
Monsieur le Professeur A. VACHON
Monsieur le Professeur J. BRUN
Monsieur le Professeur R. GILLY
Monsieur le Professeur P. GIRARD

AUX MEDECINS ET AUX CHIRURGIENS DE L'HOPITAL D'ANNECY

A TOUS MES CAMARADES D'INTERNAT

Au Docteur M. BURRET, qui nous a inspiré cette voie.

PLAN DE LA THESE

I - INTRODUCTION

II - DESCRIPTION DES OBSERVATIONS

- 1 - Observation personnelle
- 2 - Observations typiques
- 3 - Observations atypiques.

III - DONNEES ETIOPATHOGENIQUES

IV - DESCRIPTION CLINIQUE

- 1 - L'érythrocyanose réticulée
- 2 - Les télangiectasies.
- 3 - Les "troubles trophiques"
- 4 - Les autres modifications cutanées
- 5 - Les anomalies associées.

V - ETUDE HISTOLOGIQUE

- 1 - Microscopie optique
- 2 - Microscopie électronique

VI - ETUDE DE LA VASOMOTRICITE CUTANEE

VII - EXAMENS PARACLINIQUES

VIII - EVOLUTION

IX - DIAGNOSTIC

X - PATHOGENIE. NOSOLOGIE

XI - TRAITEMENT

XII - CONCLUSIONS

I N T R O D U C T I O N

Le 24 décembre 1974, est entré à l'hôpital d'ANNECY (Haute-Savoie), dans le service de pédiatrie du docteur L. HOULLEMARE, un nouveau-né de sexe féminin, atteint de Cutis Marmorata Telangiectica Congenita (CMTC).

Le caractère rarissime de cette affection dermatologique vasculaire nous a incités à étudier les publications de la littérature, traitant de cette maladie.

Nous rapportons ici 65 cas, puis étudions les données cliniques, histologiques, biologiques, l'évolution et la pathogénie de la CMTC.

La classification nosologique de la maladie est difficile, en témoignent ses différents vocables : "Livedo phlébectasique congénital, Phlébectasies genuines diffuses, Phlébectasies congénitales généralisées, Naevus vascularis, Naevus telangiectaticus".

Le premier cas a été décrit par Madame VON LOHUIZEN en 1922.
A. TOURAINE publie la première observation française en 1940.

Un nombre restreint d'auteurs a tenté d'étudier un ensemble d'observations : PERCOT J. (1954), FAHRIG H. (1968), WAY B.H. (1974), JOLY P. (1974) mais leur travail ne porte que sur un échantillonnage limité, alors que nous rapportons ici toutes les observations publiées à ce jour.

1. OBSERVATION PERSONNELLE

V... D... Valérie. Enfant née à la Clinique Générale d'ANNECY (Haute-Savoie), le 24-12-1974, et présentant dès sa naissance, une cutis marmorata telangiectica congenita.

Antécédents familiaux :

- Les grands parents, originaires de Haute-Savoie, sont tous vivants, et en bonne santé.
- Père : 44 ans, en bonne santé.
- Mère : 35 ans, en bonne santé.

Antécédents collatéraux :

Une soeur de 9 ans, et une de 4 ans, toutes deux en excellente santé.

Antécédents personnels :

- Pendant la grossesse, la mère a pris 7 comprimés d'Urotrate (acide oxolinique) pour une infection urinaire, et plusieurs boîtes de Cyclo 3 (ruscus aculeatus) pour insuffisance veineuse des membres inférieurs.
Elle n'a pas présenté d'autre trouble.

- L'accouchement s'est déroulé normalement : rupture spontanée des membranes pendant le travail, liquide amniotique légèrement teinté, présentation céphalique, placenta normal, ce, 11 jours avant terme.

- A la naissance, cri immédiat, coefficient d'Apgar : 10/10
Poids : 2950 g ; taille : 49 cm ; périmètre crânien : 33,5 cm.
L'aspect cutané inquiétant entraîne l'hospitalisation immédiate de l'enfant en pédiatrie.

Description clinique :

L'épiderme dans son ensemble, présente une érythrocyanose réticulée livedoïde.

Les lésions sont très accentuées au niveau des quatre membres et du cuir chevelu, avec télangiectasies et ulcérations.

Au niveau de l'extrémité céphalique, dans la région temporale droite, existe une érythrocyanose réticulée d'aspect variqueux, avec angiectasies ne disparaissant pas à la vitropression ; au-dessus de l'oreille gauche, on découvre une ulcération recouverte d'une croûte de 4 cm sur 3.

Sur le visage, se voient quelques taches érythémateuses, au niveau du front, de la joue gauche, et des régions cervicales gauche et droite. Lors des cris ou de l'exposition au froid, apparaît nettement un livedo.

La muqueuse buccale est indemne.

Au niveau du tronc, existe un livedo diffus, très marqué, s'accroissant lors des crises.

Dans la région sus-mammaire, les lésions ont un aspect inflammatoire, de teinte rouge à rouge foncé, faites de petites taches de 1 centimètre à bords irréguliers et à limites nettes.

Le même livedo se retrouve au niveau du dos, avec taches érythémateuses dans la région scapulaire gauche, taches qui disparaissent à la vitropression.

Une lésion paravertébrale droite se voit à mi-hauteur du dos, cyanosée, en couronne dont la périphérie est rouge, avec télangiectasies. Cette zone est déprimée par rapport au plan cutané normal et est atrophique. La vitropression laisse persister quelques télangiectasies en périphérie.

Les régions lombaires et la fesse gauche présentent quelques taches érythémateuses.

Les muqueuses génitales sont indemnes.

Membre supérieur droit : les faces antérieure, interne et postérieure de l'avant-bras droit sont le siège de lésions d'érythrocyanose importantes, centrées par un réseau de veines bleu-violet, dilatées, sous une peau déprimée, cernées par des zones de couleur rouge, télangiectasiques.

Membre supérieur gauche : même aspect sur le bras et l'avant-bras, mais ici, les lésions sont à la limite de l'ulcération, à la face interne du coude.

Les paumes des mains sont respectées.

Membres inférieurs : on trouve les mêmes lésions qu'aux membres supérieurs, au niveau des cuisses et des jambes, particulièrement déprimées et atrophiques, dans la région sus-malléolaire interne gauche et au niveau du mollet gauche, où l'on voit deux ulcérations.

Les plantes des pieds sont indemnes.

Examen clinique :

L'enfant ne présente pas d'anomalie morphologique évidente : il n'y a pas d'assymétrie dans la longueur des membres, pas d'hémihypotrophie, ni d'hémihypertrophie.

Les membres supérieurs sont en demi-flexion, les membres inférieurs en demi-flexion et abduction.

Examen cardiovasculaire : le pouls est à 140 ; les bruits cardiaques sont réguliers, sans souffle audible ; les fémorales sont perçues.

Examen pulmonaire et abdominal : normaux.

Examen neurologique : l'enfant est calme, s'éveille facilement ; les réflexes de succion et d'agrippement, le Moro sont présents.

Dans les jours qui suivent, on note que l'enfant prend bien ses biberons et que la courbe de poids est normale.

Sur le plan dermatologique, les ulcérations vont cicatriser en un mois environ, et le livedo s'atténue très nettement dans les quinze premiers jours de vie.

Examens biologiques dans les premiers jours :

- Numération-formule sanguine :

Hématies : 5 370 000

Hémoglobine : 18,5 g/100 ml

Hématocrite : 55,3 %

Valeur globulaire : 0,90

Leucocytes : 18 900

Polynucléaires neutrophiles : 71%

" éosinophiles : 1%

" basophiles : 0 %

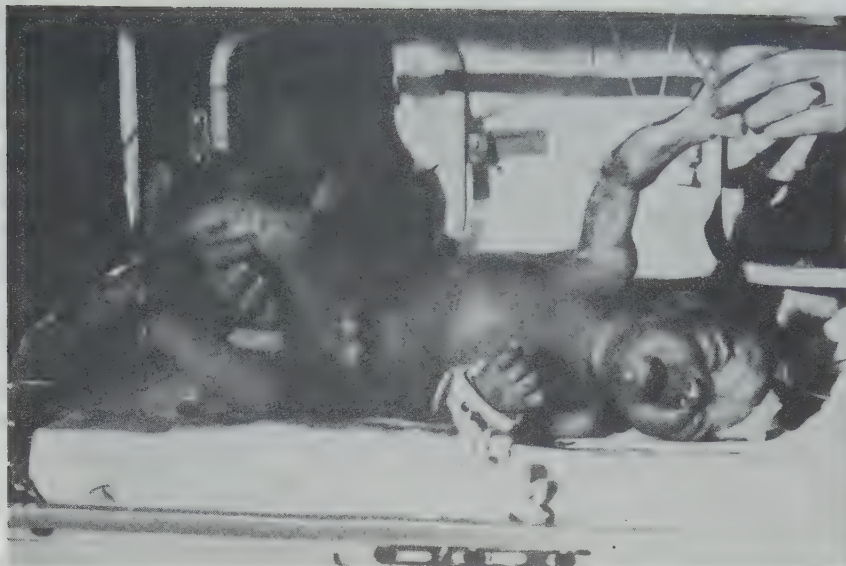


PHOTO 1 : 5 jours



PHOTO 2 : 10 mois

Volume globulaire : 107 μ^3
 CCHM : 33,2
 Plaquettes : 398 000
 Réticulocytes : 320 000

Lymphocytes : 25 %
 Monocytes : 2 %
 Plasmocytes : 1 %

- Test de Coombs direct négatif
- Fibrinogène : 2,5 g/l
- Prothrombine : 70 %. Plasma légèrement ictérique.
- Thromboélastogramme : r = 14, k = 14, r+k = 28, a = 47,5, IPT = 6,5
- Calcémie : 95 mg/l
- Glycémie : 0,86 g/l
- Ionogramme : Na=139 mEq/l K=4 mEq/l Cl=105 mEq/l
 Réserve alcaline : 14,3 mEq/l, Urée=0,23 g/l, Protéines=57 g/l
- Hémocultures : 3 négatives
- Urine : sucre, acétone, albumine : 0

Examens paracliniques de contrôle :

- Numération-formule sanguine :

Hématies : 4 550 000

Leucocytes : 14 600 (48,2,0,47,3)

Hb : 13,8 g/100 ml

Ht : 42,5 %

VG : 0,80

Volume globulaire : 93 μ^3

CCHM : 32,5

Plaquettes : 540 000

- Sérodiagnostic de la rubéole par inhibition de l'hémagglutination: 1/80 et 1/160 15 jours plus tard.
- Sérodiagnostic de la toxoplasmose :
 avec anti-IgG : positif au 1/20 = 8 unités internationales.
 avec anti-IgM : négatif.
- Sérodiagnostic de la maladie des virus à inclusions cytomégaliqes, par fixation du complément : négatif.
- Dosage des immunoglobulines par immunodiffusion radiaire :
 γ A : traces.
 γ G : 1060 mg %
 γ M : traces.
- Réactions de Kolmer et Kline négatives.
- Coprocultures : négatives.
- Prélèvement d'une lésion du cuir chevelu : cultures avec streptocoques hémolytiques du groupe A de Lancefield, et staphylocoques dorés.
- Fond d'oeil, électrocardiogramme, électroencéphalogramme, normaux.
- Radiographie du thorax : volume et silhouette cardiaque, poumons normaux.
- Radiographies du crâne : pas de calcifications visibles.
- Radiographies du squelette entier : aucune anomalie de la texture ou de la longueur des os.

- Caryotype normal.

Histologie : biopsie n° 75-167. Prélèvement de la face interne du bras gauche sur une zone atteinte de lèdèdo.

- Microscopie optique (Pr G. MOULIN) :

Le fragment prélevé comporte en surface, un épiderme mince, de structure normale.

Le derme présente un caractère très fibreux, dans toute son épaisseur, sans différence entre le derme superficiel et le derme profond. De très nombreux fibroblastes sont observés. Il n'y a pas de réaction inflammatoire interstitielle. Les capillaires sont nombreux, de structure normale. On observe de très nombreuses glandes sudoripares eccrines dans le derme profond. Le réseau élastique est normal. Le tissu adipeux sous-cutané est très vascularisé. Aucun vaisseau d'un calibre important n'a été intéressé par cette biopsie.

- Microscopie électronique (Dr R. BOUVIER) :

1°) Sur les coupes semi-fines colorées au bleu de méthylène azur II, on note sous un épiderme paraissant d'épaisseur et de structure normales, un derme assez lâche, non inflammatoire, présentant dans ses 2/3 supérieurs d'assez nombreux vaisseaux, assez éloignés les uns des autres, à lumière dilatée ou non, n'ayant pas l'aspect d'un angiome, mais de télangiectasies. Certains de ces vaisseaux contiennent des globules rouges, d'autres sont vides. Il n'est pas facile de reconnaître leur nature capillaire, veineuse, ou artériolaire.

2°) Sur les coupes fines contrastées à l'acétate d'uranyle + citrate de plomb, les constatations sont les suivantes :

- Epiderme et jonction dermo-épidermique sans particularité.
- Derme peu cellulaire, trousseaux collagènes peu denses, comme il est habituel chez un très jeune enfant. Fibrilles collagènes d'ultra-structure normale.
- Les fibres élastiques sont nombreuses, de texture peu dense.
- Les fibroblastes sont normaux.

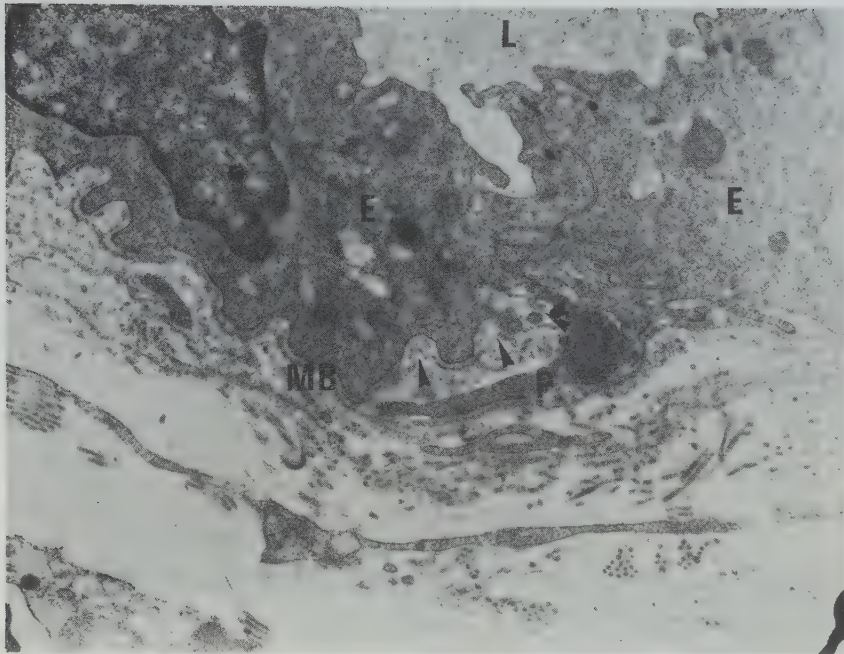
- Il existe quelques cellules que nous pensons être des mastocytes dont l'aspect nous paraît peu habituel : ils ont perdu leurs expansions cytoplasmiques, leur membrane plasmique est souvent interrompue, les grains de sécrétion sont peu denses, parfois groupés à plusieurs dans une grosse vacuole (aspect de dégranulation ?).

Les terminaisons nerveuses nous paraissent normales.

Les vaisseaux enfin, que leur lumière soit dilatée ou non, ont des parois comparables.

+ Le revêtement endothélial n'est jamais très aplati, même lorsque la lumière est dilatée ; assez souvent, les cellules endothéliales paraissent tuméfiées, bombant dans la lumière ; leur cytoplasme est riche en microfilaments et vacuoles de pinocytose. Les complexes de jonction entre deux cellules endothéliales voisines sont toujours bien visibles.

+ La membrane basale sous-endothéliale est toujours présente mais paraît un peu mince, et il existe à son niveau de fréquentes interruptions, souvent constatées en regard des complexes de jonction ou d'un péricyte. Mais nous sommes malheureusement incapables d'affirmer le caractère pathologique ou d'artéfact de fixation, de ces interruptions.



L : lumière vasculaire

E : cellules endothéliales, unies par une jonction normale

MB : membrane basale

P : péricyte dans un dédoublement de la membrane basale, qui paraît interrompue à différents endroits (→).

+ Les autres membranes basales des parois vasculaires, celles entourant les péricytes des capillaires, les cellules musculaires lisses, et l'adventice des veinules en particulier, présentent les mêmes interruptions, parfois un aspect plissé ou feuilleté.

EN CONCLUSION :

Aspects d'interruption des membranes basales vasculaires, et aspects particuliers des mastocytes, dont nous ne pouvons affirmer le caractère pathologique.

Durant le séjour de trois semaines passé à l'hôpital d'Annecy, aucun incident notable n'est retenu, hormis un larmolement purulent à bacilles pyocyaniques, qui a rapidement cédé avec un collyre à la Colimycine (Colistine). L'enfant quitte le service avec un traitement local désinfectant au niveau des ulcérations croûteuses du cuir chevelu (pommade à la Néomycine).

Evolution :

L'enfant est revue le 20 Octobre 1975 à l'âge de 10 mois.

Son poids est de 7 kg 400, sa taille de 69,5 cm, son périmètre crânien de 43 cm. Depuis sa sortie de l'hôpital, elle n'a pas présenté d'affection particulière médicale ou chirurgicale.

Elle s'est alimentée normalement ; sa courbe de poids a été régulièrement ascendante.

Sur le plan du développement psychomoteur, les parents, se référant à leurs deux autres enfants, affirment ne pas avoir remarqué d'anomalie.

Le sommeil est normal ; l'enfant ne semble pas souffrir particulièrement ; elle présente toutefois une tendance à la transpiration.

L'examen clinique est normal, sur les plans cardio-vasculaire, pulmonaire, abdominal ; les organes génitaux externes sont sans anomalie ; les membres ont des longueurs et diamètres égaux.

Sur le plan neurologique, les acquisitions psychomotrices sont en rapport avec l'âge ; l'enfant est très éveillée ; il n'y a ni hyper- ni hypotonie ; les réflexes sont normaux.

Sur le plan dermatologique, l'évolution des lésions se fait vers une régression lente. Aucune nouvelle ulcération n'est apparue. Le réseau lividoïde qui était très marqué sur le tronc et l'abdomen a disparu complètement.

Les taches érythémateuses, au niveau de la région mammaire gauche, de la partie gauche du dos, du siège et des cuisses, sont encore présentes dans l'ensemble ; les plus petites ne sont plus visibles, mais les autres demeurent, plus pâles et plus bleutées.

Le visage, par contre, est maintenant normal.

Les lésions d'érythrocyanose des régions temporales, des membres supérieurs, de la jambe gauche et du milieu du dos, sont encore nettement visibles, mais leur aspect est différent ; les zones anciennement ulcérées sont recouvertes d'une peau blanchâtre atrophique ; les mailles, de coloration bleu-violet du premier mois, sont maintenant plus franchement bleues et mieux limitées, d'aspect variqueux, recouvertes par places, d'une peau blanchâtre ; les lésions périphériques de couleur rouge sont rose pâle.

Les télangiectasies sont toujours présentes.

Le tégument, dans les zones d'érythrocyanose, n'est pas au niveau de la peau saine, mais la dépression est moins nette qu'à la naissance.

Au niveau du cuir chevelu, l'évolution s'est faite dans le même sens, et l'on constate, surtout dans la région temporale droite, une raréfaction de la chevelure, régulière, sans zone d'alopecie.

L'exposition au froid ou au chaud n'entraîne pas de modification particulière, mais, lors des crises, la coloration des lésions s'accroît nettement.

L'enfant a été exposé au soleil durant l'été, et les parents signalent que la peau a bruni normalement, dans son ensemble et uniformément.

A l'occasion de cette consultation, des tests vasomoteurs cutanés ont été pratiqués :

1. Test à l'histamine (concentration : 1/10000 ; dose injectée : 0,05 mg en peau saine).

On obtient une papule érythémateuse de 2 cm après 10 minutes.

2 . Test à l'acétylcholine : (injection intra-dermique de 0,01 mg en peau saine) :

On obtient une papule de 0,5 cm après 10 minutes.

3 . Test au TRAFURIL (Nicotafuryl) :

Après badigeonnage, la réaction érythémateuse normale apparaît, un peu accélérée.

2. OBSERVATIONS TYPIQUES

1 - AMBROSETTI F. 1949

L...S. Fille de trois mois et demi, présentant les lésions depuis la naissance.

Grossesse normale : accouchement par forceps.

Antécédents : parents en bonne santé.

Description clinique : au niveau du membre supérieur gauche en totalité, de l'hémithorax gauche antérieur, latéral, et du côté gauche du dos, de la face externe de la cuisse et du genou droit, existent des lésions de cutis marmorata constituées par un réseau érythémateux violacé aux mailles irrégulières, qui circonscrivent les aires de peau normales, légèrement déprimées. Les travées les plus marquées présentent des télangiectasies arborescentes.

Examen : il n'y a pas de troubles subjectifs. Le membre supérieur gauche est plus maigre que le droit, mais sa longueur, sa force et sa motilité sont normales.

2 - BARTEL K., HEINISCH H.M 1963

Obs. N° 1

Fille de deux jours, atteinte depuis la naissance.

Description clinique : association d'un réseau vasculaire avec télangiectasies, hémangiome capillaire, ulcérations cutanées, varices.

Les lésions atteignent les parties droite et gauche du corps, le visage, le cuir chevelu, le tronc et les membres.

Obs. N° 2

Fille de onze jours, atteinte depuis la naissance.

Description clinique : association d'un réseau vasculaire, avec hémangiome capillaire et varices.

Pas d'ulcération ni atrophie.

Les lésions prédominent sur le côté gauche du corps, au niveau de la face et du tronc.

Le membre inférieur gauche, seul atteint, a un diamètre inférieur à celui du membre inférieur droit, sans que les longueurs soient inégales.

3 - BEDELL R.F., ALLISON J.R. 1964

Fille présentant les lésions depuis la naissance.
Grossesse et accouchement normaux.
Parents en bonne santé.

Description clinique : le fait frappant à l'examen est un aspect de cutis marmorata exagéré. Il existe des veines dilatées et des capillaires de trois à quatre millimètres de diamètre, suivant les trajets des vaisseaux normaux et ceux de vaisseaux invisibles habituellement. Ils sont plus marqués sur les extrémités mais existent sur le tronc. La tête n'est pas atteinte. Sur les pieds et les genoux se trouvent des zones purpuriques, à la jonction des veines. La vitropression blanchit les vaisseaux. Au premier coup d'oeil, il semble qu'il y ait peu ou pas de tissu sous-cutané donnant l'impression d'un épiderme mince et transparent, recouvrant un lit vasculaire accentué.

Examens clinique et paracliniques normaux.

Evolution : à l'âge de six semaines, le développement est normal. Le réseau veineux a peu changé, mais les zones purpuriques ont disparu.

4 - BERNARD R., CALAS E., GIRAUD F., JEUNE M. 1971

B... Eric. Garçon né le 8-4-1964. Examiné à trois ans et demi.
Antécédents : parents non consanguins, une soeur en bonne santé. La mère aurait eu une méningite virale pendant sa grossesse.

Description clinique : dès la naissance, il existe dans la région lombaire de grosses plaques marbrées, violettes, qui disparaissent en deux à trois mois, pour faire place à un aspect réticulé qui n'a plus cessé depuis et s'est rapidement étendu à l'ensemble du corps.

Très rapidement, apparaît une première ulcération de la région lombaire qui mettra quatre mois à cicatriser. Depuis, les ulcérations, uniques ou multiples, sans topographie particulière, se sont succédées sans interruption avec deux poussées aiguës aux printemps 66 et 67, entraînant des douleurs importantes et résistant à toutes les tentatives thérapeutiques. Elles s'accompagnent parfois de fièvre et entraînent des troubles du comportement avec pleurs, agitation, irritabilité, cependant que les développements psychomoteur et staturopondéral se poursuivent normalement.

Lors de la première hospitalisation à six mois, l'enfant présente :

- un livedo réticulé avec ulcérations.
- un gros coeur avec hypertrophie ventriculaire gauche, sans souffle ni troubles du rythme, mais signes électriques de myocardite.
- une abolition des réflexes rotuliens.
- des troubles digestifs intermittents.

Histologie : simple aspect congestif de l'endothélium capillaire.

Examens paracliniques :

- stéatorrhée à 5 g, faite pour 2/3 d'acides gras, mais test au D-xylose normal.
- bilan enzymatique globulaire normal, avec cependant morphologie globulaire modifiée : certains globules présentent un aspect festonné et crénelé, une ovalocytose et même une acanthocytose.
- bilan enzymatique musculaire normal ; il existe seulement un taux plasmatique franchement pathologique de leucine-amino-peptidase : 600 à 960 U (N=250+ou-100).
- bilan sanguin, biopsie musculaire, électromyogramme, bilan urinaire, électrophorèse des lipides et protéines sanguines, caryotype, normaux.

Deuxième hospitalisation à trois ans et demi pour une nouvelle poussée gangréneuse douloureuse et fébrile.

L'enfant est inquiet, agité, mais son comportement psychique est satisfaisant ; il présente toujours un aspect bigarré de la peau, et le réseau lividieux ou congestif s'étend sur l'ensemble du tronc et les membres. Il est ponctué de plaques de gangrène au niveau de la région cervicale gauche, des bras, du tronc et des bourses. Il existe de nombreuses cicatrices pigmentées, témoins de nécroses antérieures.

L'examen viscéral est négatif ; les réflexes ostéotendineux sont abolis. Le coeur est toujours discrètement augmenté de volume, mais l'électrocardiogramme est normal.

Biologiquement, les anomalies globulaires ont disparu, les graisses fécales sont de 0,86 g/24 h.

Les autres examens biologiques sont sans anomalies : numération-formule, azotémie, glycémie, vitesse de sédimentation, électrophorèse et immunoélectrophorèse des protéines et des lipides, bilan d'hémostase, anticorps anti-DNA, sédiment et amino-acides urinaires, catécholamines urinaires.

Par ailleurs, urographie intra-veineuse, ponction-biopsie rénale, fond d'oeil et électro-encéphalogramme normaux.

5 - BEUREY J., JEANDIDIER P., MOUGEOLLE J.M., VADOT J., Mme DRUESNE G. 1964.

N... Catherine. Fille de deux ans, examinée en janvier 1963.

Antécédents : aucune anomalie dermatologique identique dans la famille.

Description clinique : dans l'ensemble, le tégument est normal, sauf sur le dos, la cuisse, et la jambe gauches, occupés par un vaste réseau réticulé de couleur rouge-violacé, parfois en plaques légèrement brunâtres ; la morphologie est celle d'un livedo à mailles très larges, irrégulières, et dont la palpation fait percevoir une très légère atrophie, discrètement déprimée.

Histologie : amincissement du derme superficiel et moyen ; multiples ectasies vasculaires dermiques.

Examen général : aucune autre lésion dystrophique cutanée ou viscérale.

Evolution : vingt-et-un mois plus tard, une régression spontanée semble se faire lentement ; la coloration violacée est beaucoup moins marquée.

6 - BRAIN R.E. 1954

Obs. N° 1

P...G. Fille de 13 ans, avec anomalies cutanées dès la naissance.

Antécédents : parents et une soeur en bonne santé.

Description clinique : le premier examen a eu lieu en 1940, à l'âge de deux semaines. Elle présente un réseau veineux étendu, pommelé, bleu-pourpre, de la cheville droite à l'aîne, et jusqu'au flanc ; il y a aussi quelques veines sur le bras droit.

De petites zones ulcérées sont présentes dès la naissance, sur le genou et le tibia droits. Celles-ci guérissent en 2-3 mois.

Les lésions du genou droit ont été traitées par application de Thorium X, sans résultat.

Evolution : il y a encore (à 13 ans), une réseau pommelé de veines élargies sur le bras et la jambe droits.

Obs. N° 2

R...M. Nourrisson de sexe non précisé, âgé de 9 semaines, atteint dès la naissance.

Accouchement normal.

Antécédents :

- Mère : Tuberculose pulmonaire ancienne guérie.
Thyrotoxicose traitée par thiouracile pendant 4 ans, avant la grossesse.
Néphropathie gravidique.
- Père : asthmatique.

Description clinique : la tempe droite présente des macules bleu-rouge, légèrement déprimées ; on voit quelques veinules irrégulières sur la région pariétale droite.

La face présente un érythème réticulé ; derrière l'oreille droite, existe une tache bleue, irrégulière, d'un pouce de diamètre, dont le centre déprimé est pâle et glabre.

Le côté droit du tronc, le bras et la jambe droits, présentent un dessin réticulé de couleur rose à pourpre, avec télangiectasies en périphérie et atrophie au centre, qui permet de voir des veines agrandies au travers d'un épiderme aminci ; le côté gauche est moins touché que le droit.

La main et la cheville droites présentent quelques ulcérations et croûtes. Sur la cuisse et la jambe droites, existent plusieurs zones profondément déprimées, dans lesquelles toute l'épaisseur de la peau est atrophiée.

Il n'y a pas d'atteinte musculaire ; les ongles sont normaux.

Histologie (région scapulaire gauche) : dans la partie centrale du prélèvement existe une malformation angiomateuse du tissu sous-cutané ; le tissu adipeux le chorion, et l'épiderme sont atrophiques. L'angiome est constitué partiellement de vaisseaux non dilatés, et s'étend un peu dans le tissu adipeux sous-cutané.

Examen : enfant bien proportionné ; corps symétrique.

7 - DEGOS R., TOURAINE R., THOREL F. 1963

D... Olivier.

Grossesse et accouchement normaux.

Antécédents familiaux : néant.

Description clinique : les lésions cutanées sont diffuses, respectant uniquement le visage, la paume des mains et la plante des pieds. Elles sont de deux types :

- lésions réticulées, les plus évidentes, formant des traînées ou des réseaux violacés à mailles irrégulières, étroites et larges, circonscrivant des aires de peau saine.

Le réseau était, fait bien précisé par la mère, déprimé par rapport à la peau avoisinante, ce caractère s'estompant au cours des semaines suivantes.

- taches à limites irrégulières, nettement bleues au centre, particulièrement visibles au-dessus du genou droit et sur le mollet gauche.

Un an après (novembre 1963), les lésions ont considérablement diminué. Sur les membres et de façon plus atténuée sur le tronc, les lésions dessinent un réseau à mailles assez larges, de couleur plus rose que violacée, réalisant l'aspect d'un livedo reticularis, anormal par son étendue et son intensité. La coloration disparaît à la vitropression, pour se reproduire assez lentement. Les lésions ne sont pas infiltrées. La peau sus-jacente au réseau paraît normale, sauf sur deux zones du genou droit et du mollet gauche ; il existe deux petites plages de un et deux centimètres de longueur nettement déprimées, achromiques, jonchées de petits points télangiectasiques formant bariolage. Ces plages se rapprochent de l'aspect de l'atrophie blanche. Au-dessus de la malléole interne du pied droit, on note un angiome tubéreux de trois centimètres de diamètre, très violacé, qui a été traité par application de neige carbonique. Les muqueuses sont indemnes.

Examen clinique général normal ; il n'existe aucune malformation associée, aucun retard psychomoteur.

Evolution : régression spontanée très nette.

8 - DEGOS R., Mme BEUVE-MERY M., Mlle AUPHAN M.M 1972

V... Laurent, garçon né le 9-10-1971

Grossesse normale.

Antécédents familiaux : maladie de LOBSTEIN chez la grand'mère maternelle et chez la soeur de la mère.

Description clinique : Dès la naissance, il a été noté un réseau veineux anormalement apparent sur tout le membre inférieur droit.

A l'âge de sept semaines, la dermite livedoïde atteignait tout le membre inférieur droit la partie droite de l'abdomen, la région lombaire droite et la région deltoïdienne gauche. Le réseau violacé était nettement déprimé. Pas de signe de fragilité de la peau.

9 - FAHRIG H. 1968

Obs. N° 1

G...L. Fille d'un jour.

Description clinique : il existe dans le tissu sous-cutané, des trajets veineux répartis irrégulièrement, dessinant un filet grossier, rappelant un éclair de couleur bleu-rouge sombre ; on les voit sur la tête et le tronc, particulièrement dans le dos, sur le haut des cuisses.

La peau qui recouvre le réseau veineux est déprimée.

Le dessin devient plus apparent au froid.

D'autre part, on retrouve sur la tête, le cou et le dos, des taches rouges bien limitées de la taille d'une paume de main (Naevi telangiectatici), avec télangiectasies.

Les deux talons sont très rouges, sans télangiectasies.

La chevelure recouvrant les lésions est moins épaisse que sur les zones saines.

Examens clinique et paracliniques : sans anomalie sinon une scoliose droite sans atteinte radiologique des vertèbres.

Caryotype normal.

Evolution : à quatorze mois, le réseau a pratiquement disparu, tandis que les taches rouges demeurent.

Obs. N° 2

B...Z. Fille d'un jour.

Accouchement normal.

Description clinique : au niveau des tiers supérieur et inférieur de la cuisse gauche, du pelvis gauche, de la partie gauche du dos, se trouve un réseau grossier de veines bleu-rouge sombre, asymétriques. Les trajets veineux

sont très marqués sous un épiderme déprimé, au niveau de la jambe gauche.

Le réseau s'accroît au froid.

Le membre inférieur gauche semble hypotrophique.

Sur le genou gauche, existe un "ulcère trophique" de la taille d'une pièce de monnaie ; celui-ci disparaît en quatorze jours.

Examen clinique et paracliniques normaux.

Evolution : onze ans plus tard, les anomalies vasculaires sont encore visibles.

Il existe une hémihypotrophie gauche.

Radiologiquement, les os de la jambe gauche ont sept millimètres de moins en longueur et deux en diamètre.

Sur le plan psychomoteur, il semble exister un certain retard.

Obs. N° 3

K...T. Fille de deux mois, présentant les lésions depuis la naissance.

Description clinique : dans le quadrant inférieur gauche du corps, se trouve un réseau veineux grossier asymétrique, bleu-rouge foncé. Sont atteints, les faces dorsales des quatrième et cinquième orteils, le dos des pieds, le côté gauche du pénis et du scrotum, les parties gauches du dos et de l'abdomen jusqu'à la hauteur du nombril. Sur le réseau ou à l'intérieur de ses mailles, se trouvent des taches rouges irrégulières, bien limitées, Naevi telangiectatici. Elles s'accroissent au froid, de même que le réseau.

Examen : le membre inférieur gauche est plus maigre que le droit ; circonférences : 13 cm à gauche et 14 cm à droite.

Cliniquement, l'abduction de la hanche gauche est limitée. Radiologiquement les cotyles sont asymétriques et le fémur gauche est plus court.

Evolution : à deux ans, les anomalies sont identiques ; le membre inférieur gauche est plus court d'1,5 cm, le quatrième orteil gauche est plus gros que le droit ; il existe une grosse varice sur le mollet gauche.

Radiologiquement, ostéoporose du membre inférieur gauche avec raccourcissement des os (fémur, tibia, phalanges). La première phalange du quatrième orteil gauche est anormalement grande ; les noyaux épiphysaires du fémur et du tibia sont plus petits ; la partie gauche du visage est plus petite que la droite, avec épicanthus plus marqué de ce côté.

Le langage est limité à "papa, maman".

Le caryotype est normal.

Obs. N° 4

Garçon d'un jour.

Accouchement normal.

Description clinique : il existe un réseau veineux en forme de filet grossier du côté gauche, au niveau du bras, de la main, de la poitrine, des lombes, de la jambe, du pied, et de la moitié gauche du scrotum.

D'autre part, syndactylie des deuxième et troisième orteils gauches et hypertrophie débutante du premier orteil et des deux orteils syndactyles.

La jambe gauche est hypotrophique.

La chevelure est moins fournie sur la tempe gauche qui ne comporte pas d'atteinte cutanée cependant.

Le reste de l'examen est normal.

10 - FERRAZ A., SERRAO D., HARGREAVES M.P., CALISTO M. 1969

L'auteur rapporte un cas de syndrome progéroïde avec camptodactylie et cutis marmorata.

R.M.S. 27 ans. Jeune femme célibataire qui présente l'affection depuis la naissance.

Antécédents personnels :

- grossesse et accouchement normaux.
- 13 ans : début de douleurs au niveau de toutes les articulations, de type rhumatismal.
- 25 ans : épisodes de pertes de connaissance inexpliqués.

Antécédents familiaux :

- le père n'a pas été examiné.
- la mère présente une camptodactylie.

Antécédents collatéraux :

- 1 soeur avec camptodactylie.
- 1 frère normal.
- 1 frère avec livedo
- 2 frères avec livedo, camptodactylie, peau atrophique, alopecie frontopariétale.
- 1 frère avec livedo et alopecie fronto-pariétale.

Description clinique : la peau dans son ensemble est fine et atrophique. Au niveau du visage, existent de multiples télangiectasies notamment sur les pommettes ; elles disparaissent à la vitropression, qui fait apparaître des vaisseaux vermiculaires. L'aspect du visage est sénile avec alopecie fronto-pariétale, absence de cils et sourcils, hypoplasie du maxillaire inférieur. Le thorax présente un réseau vasculaire arborescent.

Sur les avant-bras, existe un livedo sur une peau fine, avec absence de tissu adipeux sous-cutané, et masses musculaires atrophiques et flaccides ; la flexion est limitée. Les doigts des deux mains sont en flexion permanente au niveau des articulations P1-P2. Les mouvements de flexion-extension sont très limités ; de plus, les doigts sont hippocratiques.

Les membres inférieurs ont une peau fine atrophique, glabre où transparait un réseau vasculaire accentué par la position debout. Il n'y a pas d'ulcération. Les pieds ont le même aspect que les mains.

Histologie :

- amincissement de l'épiderme avec kératinisation anormale et dégénérescence des cellules de la couche basale.
- élastolyse au niveau du derme, sans infiltration cellulaire.
- annexes atrophiées ; condensation des fibres collagènes.

Examen clinique : la malade a une constitution faible (1,52 m, 41,8 kg) et est débile avec difficultés d'élocution.

Examens paracliniques normaux ; cependant, la vitesse de sédimentation est élevée (54 mm), ce, à deux mesures successives, éloignées dans le temps. Le caryotype est normal.

11 - FITZSIMMONS J.S., STARKS M. 1970;

Fille née en janvier 1969.

Grossesse normale ; accouchement : respiration après cinq minutes.

Antécédents : parents en bonne santé ayant déjà deux enfants normaux.

Description clinique : l'anomalie la plus évidente est la prééminence des veines sur les jambes, les bras et le tronc. De nombreuses veines sont dilatées d'autres sont de calibre normal et produisent ensemble une impression de marbrures. L'anomalie est plus marquée du côté gauche et, dans ces zones, la peau est anormalement mince et transparente ; le tissu sous-cutané est comme absent.

Il y a deux petits ulcères irréguliers sur le bas de la jambe gauche et sur le dos des mains, et, au-dessus des genoux, des zones où plusieurs veines se sont réunies pour former de petits lacs veineux. De semblables petites zones sont présentes çà et là.

Il existe aussi des ecchymoses diffuses, particulièrement à l'extrémité inférieure de la jambe gauche.

Entre les veines dilatées, les lacs veineux et les ecchymoses, se trouvent des zones de peau avec télangiectasies qui disparaissent à la vitropression.

Les paumes des mains, les plantes des pieds et la plus grande partie de la tête, du visage et du cou sont normales.

Evolution : les deux ulcérations guérissent rapidement. A la fin de la première semaine, les lésions régressent, sans doute grâce à l'épaississement de la peau et du tissu cellulaire sous-cutané.

- à 8 semaines, certaines zones de peau sont normales.

- à 4 mois, le diamètre des jambe et bras gauches est inférieur respectivement de 5 et 2 centimètres par rapport aux droits. Le côté gauche du tronc le pectoral gauche et l'épaule gauche sont plus petits.

Les réflexes sont symétriques et il n'y a pas d'anomalie radiologique.

- à 12 mois, la régression s'est poursuivie.

12 - HUMPHRIES J.M. 1952

E.A.F. Fille de race noire, née le 21-07-1945.

Grossesse et accouchement normaux.

Antécédents : 5 frères et soeurs normaux ; 2 enfants normaux nés par la suite.

Examinée à six semaines, elle présentait les lésions depuis sa naissance.

Description clinique : présence de nombreux vaisseaux bleus, dilatés, superficiels, d'origine veineuse, mais aussi de capillaires, formant des surfaces rosées entre les veines. Aucun souffle, ni pouls n'est perçu, et il n'y a certainement pas de communication artério-veineuse.

Les lésions disparaissent à la vitropression.

Les paumes et les plantes ne sont pas atteintes, la face légèrement.

Les phlébectasies marquent le cuir chevelu, le dos, la poitrine et sont importantes sur les extrémités.

Examen : il n'existe aucune anomalie clinique.

Les radiographies du thorax et des os sont normales.

Evolution : à l'âge de 6 ans, les développements psychomoteur et staturopondéral sont normaux ; les lésions ont régressé graduellement ; seules, les veines des extrémités et de la partie inférieure de l'abdomen restent élargies. Les examens paracliniques sont normaux, notamment l'électrocardiogramme.

La pression veineuse est de 60 mm.

Il n'y a pas d'élévation de la température cutanée.

13 - JULY P. 1974

L... Cyril. Garçon né le 02-08-1972, examiné à la 24^e heure de vie.

L'enfant est né après une grossesse normale, au terme de 8 mois 3/4.

C'est le premier enfant de parents normaux, non consanguins.

L'accouchement a été normal, le cri immédiat ; l'indice d'Apgar était à 9 à la 5^e minute, le poids de 3220 g.

Description clinique : il existe une cyanose réticulée occupant le membre inférieur droit, une partie du membre supérieur droit et l'hémithorax droit. Cette cyanose disparaît à la vitropression et le temps de recoloration est plus long que du côté sain (15 secondes à droite, 9 à gauche).

Les téguments ne sont pas infiltrés et ont une consistance normale.

Histologie (biopsie du mollet droit) : l'épiderme de surface est normal.

Dans le derme, on ne trouve ni modification des vaisseaux, ni infiltrat inflammatoire, ni modification du tissu conjonctif ; les glandes sudorales sont normales ; les follicules pilo-sébacés sont ébauchés.

Au niveau de l'hypoderme, il existe plusieurs gros vaisseaux de gros calibre, non modifiés. La coloration par la réticuline ne met pas en évidence d'altération du réseau réticulinique, ni de la paroi vasculaire.

Examen général normal .

Examens paracliniques : hémogramme, électrophorèse de l'hémoglobine, étude de l'hémostase, protidémie, glycémie, calcémie, calciurie, sédiment urinaire, coproculture, radiographies des membres et du thorax, fond d'oeil, réaction de BRANDT, normaux.

Etude de la vasomotricité :

- test à l'acétylcholine : après une injection intra-dermique de 0,01 mg est obtenue du côté droit, une papule dont le diamètre ne dépasse pas 0,5 cm à la 5e et à la 10e minute. Du côté gauche, la papule atteint 2 cm à la 5e et à la 10e minute.

- test à l'histamine : l'injection intra-dermique de 0,05 mg du côté droit entraîne à la 5e minute une maculopapule de 1 cm de diamètre, qui atteint 2 cm à la 10e minute.
Du côté gauche est réalisée la triade de LEWIS, avec, à la 10e minute, une papule rouge de 2 cm.

- test au Trafuril : le badigeonnage des téguments donne du côté droit une réponse pathologique avec une papule oedémateuse à la 5e minute, qui persiste à la 10e minute.
Du côté gauche, la réponse est normale, avec érythème sans papule oedémateuse à la 5e minute.

Evolution : à 1 mois et demi, les anomalies cutanées ne sont pas modifiées, le développement psychomoteur est satisfaisant.

A 11 mois, développements staturopondéral et psychomoteur satisfaisants. Le même aspect de cyanose réticulée se retrouve au membre inférieur droit ; sur l'hémithorax droit, les anomalies se limitent à un discret lacis veineux dans la région sous-mammaire.

Au niveau du membre supérieur droit les lésions de livedo sont discrètes et nettement moins importantes qu'en période néonatale.

Les mensurations respectives des membres inférieurs ne montrent pas de différence de longueur ou de diamètre.

Il n'y a pas d'anomalies osseuses radiologiques. L'âge osseux peut être évalué à 1 an. Les tests vasomoteurs donnent des résultats comparables à ceux du premier examen.

14 - KANTOR I., YEP D. 1966.

Fille de 4 mois et demi, présentant des anomalies depuis sa naissance.
Grossesse et accouchement normaux.
Pas d'antécédents familiaux particuliers.

Description clinique : on constate des empreintes vasculaires importantes, généralisées de la tête aux pieds, sur la région frontale gauche, les côtés du cou, et les genoux.

La peau a un aspect marbré, avec des lacs veineux sur le cuir chevelu, les coudes et les genoux.

Les oreilles, les yeux, le nez et la gorge ne sont pas atteints.

Examens cardiaque, thoracique, abdominal, génital et fond d'oeil, négatifs.

Examens paracliniques normaux.

Histologie : nombreux vaisseaux dilatés dans le derme ; petite réaction inflammatoire ; oedème des espaces périvasculaires autour de quelques vaisseaux.

Epiderme et tissu adipeux normaux.

Les colorations spéciales n'apportent rien.

Evolution : à 4 mois, la peau est pratiquement normale.

15 - KEINING E. 1939.

Obs. N° 1

Fille d'un jour, présentant les lésions dès sa naissance.

Description clinique : il existe sur les bras, le tronc, les jambes et une partie de la tête, un livedo annularis en fins réseaux, associé à un réseau plus large bleu foncé épais, à larges mailles entrecroisées et anastomosées. A la loupe se voit un réseau télangiectasique filiforme, occupant la région centrale du livedo et se terminant en fines arborisations. La peau entourant les taches est en apparence normale.

Sur le tronc, existe un livedo racemosa disposé sur une peau normale. Les lésions télangiectasiques semblent reposer sur des zones plus profondes et plus massives.

A la vitropression, le réseau disparaît.

Examen général négatif.

Obs. N° 2.

Enfant d'un mois, de sexe non précisé, porteur de lésions depuis sa naissance.

Description clinique ; les modifications cutanées se limitent au dos de la main gauche et au bras droit. Tout le reste de la peau est normal. L'aspect est celui d'un réseau à branches plus ou moins parallèles, plus ou moins confluentes ou s'entrecroisant. On le voit à l'oeil nu et à la loupe.

Evolution : à 6 mois, l'aspect marbré de la peau a disparu ; il reste quelques travées sur la main et le bras droits.

16 - KEIPERT J.A., NURSE D.S. 1971

Garçon de 2 jours, présentant les lésions depuis la naissance.

Description clinique : il existe un réseau vasculaire isolé sur le tronc et les extrémités, épargnant le visage et le cuir chevelu. Au-dessus des mailles du réseau, la peau est déprimée. Le côté droit est plus atteint que le gauche. Il n'y a pas de télangiectasies.

Evolution : à l'âge de 4 ans, on constate une régression des anomalies. Le bras et le mollet droits sont discrètement hypotrophiques, sans diminution de la force musculaire, sans atteinte neurologique ou radiologique décelables.

17 - KOFLER A. 1969

R...R., 20 ans ; la mère avait remarqué la présence de lésions dès la naissance.

Accouchement normal.

Description clinique : les anomalies cutanées sont situées dans la région paravertébrale dorsale, surtout du côté gauche, en partie du côté droit, ayant la forme d'un rectangle irrégulier de 20 cm de long et de 14 cm de large environ. Sur la peau sont visibles des marbrures de couleur gris-violet, marron par endroits.

En outre, on peut remarquer des capillaires et des veines dilatés, à travers une peau très fine en de nombreux endroits, et devenue translucide. Dans la région paravertébrale, sont visibles des cicatrices, séquelles d'ulcérations superficielles.

Histologie : épiderme très altéré ; dans le derme, ainsi que dans la couche papillaire, existent des capillaires et des veines dilatés ; la confluence de veines dilatées forme de petits lacs.

Autour des capillaires, présence d'infiltrats lymphocytaires.

Examens paracliniques normaux.

Evolution : la croissance a été normale. Les lésions vasculaires cutanées sont restées identiques, jusqu'à 20 ans.

18 - KUSKE J.M., PASCHOUD, SOLTERMANN W. 1957

S...Monika, 4 ans, présente les lésions depuis sa naissance.

Description clinique : il existe un réseau vasculaire épais, transparent, sur le tronc et les extrémités.

Evolution : à 4 ans, on constate une régression très nette, qui met alors en évidence des angiomes punctiformes (points rubis).

19 - LAPIERE M., CASTERMAN-ELIAS S., RENSON L. 1965

Nouveau-né de sexe masculin, présentant des lésions cutanées dès la naissance.

Grossesse et accouchement normaux.

Antécédents : parents en bonne santé.

Description clinique : l'enfant présente sur les membres, surtout droits, le crâne, le tronc, de très nombreuses marbrures rouge violacé, avec d'importantes suffusions sanguines et de petites escarres ; entre les mailles de ce livedo, la peau est cireuse ; les veines turgescents tendent la peau très fine, surtout dans les régions occipito-pariétales ; déjà à ce moment, les membres droits sont plus grêles.

Le réseau s'accroît au froid.

Après un mois, l'aspect cutané n'a guère changé, à part la guérison des escarres.

Quelques semaines plus tard, les suffusions sanguines et les ecchymoses ont disparu.

Examens clinique et biologiques normaux.

Histologie :

- épiderme normal.

- le derme et l'hypoderme sont criblés de vaisseaux capillaires qui paraissent dilatés, béants, souvent gorgés de sang. Pas d'infiltration inflammatoire, si ce n'est quelques rares éléments lymphohistiocytaires disséminés dans le derme moyen au voisinage de certains vaisseaux.

- dans l'hypoderme, la dilatation capillaire paraît encore plus évidente; de plus, on remarque une dilatation importante d'une petite veine; ce vaisseau ectasié est par ailleurs constitué d'un endothélium et d'une mince couche conjonctivoélastique de structures normales.

- à la jonction derme-hypoderme, on est frappé par la présence de veines de moyen calibre, elles-mêmes dilatées, et à parois fibro-musculaire et élastique de structure normale.

- tissu collagène, fibres élastiques, annexes normales.

Evolution : 1 an 1/2 plus tard, le réseau a pâli ; les lésions des membres inférieurs se sont étalées, et ont l'aspect d'un angiome plan. Certaines veines ont un développement presque variqueux. On constate une hypotrophie évidente des membres supérieur et inférieur droits.

20 - LAUGIER M. P. 1960

G... Thérèse. Fille née le 20-07-1958.

Accouchement normal.

Antécédents : premier enfant de parents bien portants à sérologie négative, non consanguins.

Description clinique : à la surface de la totalité des téguments, il existe un réseau vasculaire superficiel, de coloration rouge vif intense ; c'est un véritable filet à mailles plus ou moins serrées, dont les travées, larges de quelques millimètres à plus d'un centimètre, s'entrecroisent plus ou moins régulièrement.

Il est plus nettement visible au niveau du tronc et des membres ; au niveau du dos des mains et des genoux, les lésions sont plus particulièrement marquées, et le réseau vasculaire paraît creuser un véritable sillon à la surface des téguments ; c'est là que les télangiectasies sont les plus importantes.

Evolution : le nouveau-né ne présente aucune autre anomalie, et dans les jours qui suivent, se développe normalement.

- Huit jours après la naissance, on constate que l'aspect très nettement inflammatoire du réseau vasculaire superficiel visible, s'atténue légèrement.

- L'enfant est revue le 9-9-58 et on constate que son développement est normal.

Le réseau reste visible au niveau du cuir chevelu et surtout des membres et de la partie inférieure du tronc ; il l'est principalement sur le dos des mains, où la peau un peu déprimée, est légèrement pigmentée, comme atrophique, à l'emplacement du réseau vasculaire télangiectasique.

Les marbrures sont encore visibles à la partie inférieure du tronc, mais assez discrètes.

Par contre, on les voit encore très intenses sur les cuisses, les hanches, le dos des pieds, et surtout les genoux, où l'aspect atrophique signalé aux mains paraît encore plus marqué, cependant que la teinte rouge-violacé du réseau est encore très nette.

On constate à cette date que le membre inférieur droit est moins gros que le gauche.

Les paumes des mains, les plantes des pieds, les muqueuses sont indemnes.

- Un an et demi plus tard, l'enfant va bien, se développe normalement, et ne garde plus que des marques à peine visibles de l'affection.

- quatre ans et demi plus tard, la trame vasculaire existe encore, surtout au membre inférieur droit, moins importante au membre inférieur gauche ; il y a des éléments plus pâles sur le membre supérieur droit. Les mensurations des membres inférieurs montrent quelques inégalités : augmentation du diamètre de 1 cm au bras et 1/2 cm à l'avant-bras gauches ; la jambe gauche est plus courte d'1/2 cm.

La mère signale également une sensibilité plus marquée, superficielle et profonde, l'enfant réagissant de façon anormale aux chocs les plus bénins.

21 - LUTHARDT T. 1966.

Garçon de 16 mois, prématuré, porteur des lésions depuis sa naissance.

Description clinique : il existe un réseau vasculaire sans aucune autre anomalie sur le corps entier.

Sur la tête, présence d'une grosse veine bleutée dilatée ; la chevelure est clairsemée dans les zones atteintes.

Examen : un ensemble d'anomalies morphologiques font penser à une progeria, soit un ralentissement de croissance avec petite taille, un hypertélorisme, une exophtalmie, une micrognathie, un craniotabès, des sclérotiques bleues. Par ailleurs, il existe une hernie inguinale droite.

Evolution : régression des lésions cutanées.

22 - LYNCH P.J., ZELICKSON A.S. 1967

Fille de 8 mois, présentant des lésions cutanées depuis sa naissance. Grossesse et accouchement normaux.

Description clinique : la peau bigarrée a l'apparence de cutis marmorata ou livedo reticularis. L'anomalie vasculaire ne s'est pas étendue après la naissance, mais la peau de la jambe gauche s'est ulcérée en deux endroits ; les ulcérations ont 1/2 pouce de diamètre.

A la fin du premier mois, l'ulcération avait disparu spontanément.

La jambe gauche, le côté gauche de la tête et le bras droit, comportent un dessin réticulé bleu-violet. La démarcation est très nette avec la peau saine. Dans les zones réticulées bleues, existent de petites plaques érythémateuses allant du rose au rouge.

Quelques îlots de peau normale sont présents dans les zones atteintes ; celles-ci comportent de plus deux plaques d'atrophie apparente.

Examen général normal.

Examens paracliniques :

- dermatoglyphes : augmentation de l'angle AtD (t tend vers t')
- histologie : légère acanthose et papillomatose de l'épiderme.

Dans le derme superficiel, petits vaisseaux dilatés, infiltration lymphocytaire périvasculaire et quelques zones de fibroplasie ; dans le derme profond, une veine élargie.

Coloration au PAS : quelques fibres dissociées dans le derme.

- microscopie électronique : capillaires pratiquement normaux, un peu dilatés, avec accroissement du nombre des cellules périthéliales ; la membrane basale est intacte. Derme et appendices normaux.

Très minime réaction inflammatoire.

Evolution : tendance à la régression spontanée.

23 - MICHEL P.J., POMMIER A., SEMET J. 1953

F...Noémie. 37 ans

Antécédents familiaux : néant.

La malade consulte pour un nodule sous-cutané situé sous le sein droit.

Elle dissimulait les lésions cutanées qu'elle portait depuis sa naissance.

Description clinique : l'atteinte prédomine nettement au membre supérieur gauche, dont toute la face postéro-externe, depuis la partie moyenne du bras jusqu'au dos de la main est le siège d'une angiomatose plane lividoïde à très larges mailles, (3-8 cm environ), de teinte rouge-violacé, s'accentuant au froid, et au sein de laquelle on distingue un fin réseau télangiectasique. La peau est très souple, sans infiltration aucune sous-jacente. A la face postérieure de l'avant-bras gauche, dans une zone très limitée, l'angiome a tendance à prendre un caractère tubéreux et parfois saignote (après excoriation traumatique). Les lésions sont très discrètes au membre supérieur droit. Il existe sur la cuisse une petite plage maligne des dimensions d'une pièce de cinq francs.

Evolution : l'atteinte cutanée est restée stationnaire depuis la naissance mais la coloration a pali. L'angiome de l'avant-bras droit a pris le caractère tubéreux à la suite d'une chute.

24 - MIZRAHI A.M., SACHS P.M. 1966

Fille d'un jour.

Grossesse et accouchement normaux.

Pas d'antécédents familiaux notables ; la mère a pris seulement des vitamines pendant la grossesse.

Description clinique : il existe un aspect bigarré marqué de toute la surface du corps à l'exception des paumes des mains et des plantes des pieds. La région la plus atteinte est le visage. Des vaisseaux très élargis sont visibles en des endroits divers du corps ; les veines les plus petites sont entrelacées et forment un dessin ressemblant à du marbre. En plusieurs endroits, les veines les plus grosses s'anastomosent, formant des lacs. Tous les vaisseaux sont blanchis à la vitropression. Il n'y a ni souffle, ni pulsation.

Histologie :

- vaisseaux dilatés ; il existe des structures sinusoïdales vides, à parois minces, qui sont soit des lymphatiques, soit des capillaires.
- oedème de quelques espaces périvasculaires.
- les colorations spéciales (PAS et tissu élastique) n'apportent rien.

Examens paracliniques négatifs.

Evolution : à l'âge d'un an, le développement staturopondéral est normal ; il n'y a pas de changement significatif de l'atteinte cutanée.

25 - MOLDENHAUER E., BUSCH R., HEINRICH J. 1969.

Fille examinée dès la naissance.
Grossesse et accouchement sans problème.
Antécédents : parents en bonne santé.

Description clinique : au niveau du bras gauche, du dos, du siège et du haut des cuisses existe un dessin en forme de réseau à mailles irrégulières, rouge livide, au-dessus duquel la peau est comme déprimée.
Le réseau est peu net sur le siège où se trouvent de petites taches rouge-bleu. Sur les malléoles, la peau est particulièrement douce, et la couleur des travées est brun-rouge. Il n'y a pas d'ulcération.
A la vitropression, apparaissent de minuscules télangiectasies.

Histologie (cuisse) : vaisseaux dilatés dans le corps papillaire.

Examens clinique et paracliniques normaux.

Evolution : à 5 mois, le réseau et les raies sont plus petits et la couleur a pâli. Il existe une inégalité de circonférence des extrémités ; la jambe gauche a un diamètre inférieur d'un centimètre à celui de la droite. Les longueurs sont les mêmes.

26 - MOYER M.D.G. 1966.

Fille née le 15-01-1962.
Grossesse et accouchement normaux.
Antécédents : parents en bonne santé ; deux frères et soeurs normaux.

Description clinique : dès la naissance, la peau présente de nombreuses bulles superficielles et des ulcérations linéaires au niveau de la face, de la partie antérieure du cuir chevelu, derrière les oreilles, sur le cou et la partie haute du tronc ; elles ont trois millimètres de large et sont couvertes d'une fine croûte séreuse.

Il n'y a ni érythème, ni infiltration. Les ulcérations recouvrent des veines élargies et sont bien visibles sur le front et les tempes. On note une cutis marmorata.

Evolution : l'enfant réagit et mange bien.

- au 5e jour, les ulcérations sont couvertes de fines croûtes sèches et ne sont pas infectées.

- à 2 semaines, les croûtes sont parties et les ulcérations épithélialisées. L'épiderme est aminci dans ces zones et des veines larges sont visibles sous le réseau.

- à 5 semaines, l'enfant est exposé au soleil et brunit bien, sauf sur les mailles du réseau.

- à 1 an, les stries atrophiques sont moins nettes, les veines moins marquées ; la cutis marmorata est présente.

- à 3 ans 1/2, l'enfant se développe normalement. La peau est transparente en certains endroits de la tête.

27 - MULLER W. 1963

Garçon de 4 mois, porteur de lésions depuis sa naissance.

Description clinique : il existe un réseau vasculaire accompagné de télangiectasies et de lacs veineux, sans ulcération ni atrophie, sur le tronc et les membres.

Les paumes des mains, les plantes des pieds, le visage, les muqueuses ne sont pas atteintes.

Evolution : régression des lésions cutanées.

28 - NEUMARK S. 1938

Fille de 3 ans, atteinte dès la naissance.

Description clinique : il existe un réseau rouge violacé en forme de filet, avec quelques télangiectasies, déprimé par rapport à la peau saine. On trouve d'autre part des taches rouges et des ulcérations, ce sur tout le corps, le tronc, les extrémités, la face et le cuir chevelu. La peau est par endroits hyperkératosique.

Histologie : dans le derme, capillaires, veines et lymphatiques dilatés, en nombre plus grand que de coutume, avec thromboses veineuses et fibrose des vaisseaux.

On note des infiltrats cellulaires : un oedème, de nombreux bourgeons vasculaires conjonctifs.

Les fibres élastiques sont presque totalement absentes des parois des vaisseaux.

Examen clinique : l'enfant est débile et faible ; les dents sont mal implantées, les gencives hypertrophiées. Enfin, il existe une acrocyanose des extrémités.

Evolution : régression partielle des lésions.

29 - OBERSTE-LEHN H. 1958

Fille de onze mois, porteuse des lésions depuis sa naissance.

Description clinique : réseau vasculaire avec télangiectasies et hémangiome veineux, prédominant sur le côté droit du corps sans atteinte du visage.

Histologie : dilatation des capillaires dermiques avec accroissement du nombre des vaisseaux ; fibrose vasculaire.

Evolution : importante régression des lésions à 11 mois.

30 - OTTOLENGHI F. 1972

Garçon examiné à 15 jours de vie, porteur des lésions dès sa naissance.

Description clinique : la peau a un aspect marbré, est couverte entièrement d'un réseau vasculaire dont les travées sont rouge sombre au centre, et plus claires en périphérie.

La vitropression met en évidence des télangiectasies aux points de croisement des mailles. Le réseau, légèrement déprimé par rapport à la peau environnante, recouvre tout le corps, sauf la paume des mains et la plante des pieds.

Au 15e jour, existe encore un oedème des paupières et du visage.

Evolution : le réseau qui s'atténuait au fil des semaines a pratiquement disparu au 8e mois.

31 - PERCOT J. (cas de DUVERNE) 1954

BOU... 34 ans. Nord-Africain. Marié, 2 enfants.

Antécédents :

- parents décédés d'affections indéterminées.
- 2 soeurs décédées dans l'enfance.
- plusieurs frères et soeurs en bonne santé.

Description clinique : le réseau vasculaire à larges mailles occupe principalement les membres supérieurs dans leur ensemble, le membre inférieur droit, une grande partie du membre inférieur gauche, les régions mammaires et péri-ombilicales droites, les régions scapulaires et le flanc droit.

Quand on détaille davantage, on s'aperçoit que le réseau est constitué par des mailles formant des dessins assez irréguliers dans leurs formes et leurs dimensions.

Ces mailles sont de structure variable : les unes sont unies et planes, formant une simple traînée livide, d'autres sont parcourues de fines télangiectasies irrégulières.

Enfin, en différents points des téguments, il existe des zones en traînées de coloration violette, beaucoup plus foncées, avec de petites ectasies veineuses plus ou moins importantes, plus ou moins saillantes, qui suivent parfois le dessin des mailles du réseau, mais, qui, parfois le chevauchent sans ordonnance. Parmi ces ectasies veineuses, on trouve des plages d'ectasie artérielle de coloration rubis, beaucoup plus petites.

Enfin, en ces points, on note une atrophie épidermique, n'occupant pas toute une zone ectasique ; cette atrophie n'est que partielle et disséminée.

On ne peut pas ne pas être frappé par l'aspect naevique de la plupart de ces lésions atropho-ectasiques qu'on trouve principalement sur les membres et au-dessus de la crête iliaque droite. Il faut noter :

- la décongestion complète à la vitropression, avec recoloration lente.
- le réseau veineux sous-cutané très modifié : il est hypertrophique au niveau des avant-bras où l'on note la présence de varices très flexueuses, mais c'est surtout au membre inférieur droit qu'il transparaît sous forme de varices importantes de la région antéro-interne. A noter l'existence d'une petite varice au-dessus de l'arcade crurale.

La peau dans l'ensemble présente un défaut d'élasticité qui permet de la cliver beaucoup plus facilement que chez le sujet normal.

Histologie (cuisse) :

- épiderme dans l'ensemble aminci, kératosique.

Les couches malpighiennes sont irrégulières ; par endroits, assez nombreux noyaux pycnotiques au sein d'une vacuole claire.

Couche granuleuse mince, parfois discontinue.

Les couches cornées forment une kératose lamelleuse adhérente.

- Les étages superficiel et profond du derme sont pratiquement confondus en une couche mince et reposent sur un hypoderme fibreux.

Le derme superficiel est parcouru par de nombreux vaisseaux à structure le plus souvent capillaire, revêtus d'un endothélium embryonnaire qui forme parfois directement sous l'épiderme, soit des grappes de vaisseaux, soit des lacs sanguins à parois continues.

Le derme lui-même présente une trame collagène pauvre en cellules, parfois oedémateuse avec tendance à la dissociation des vaisseaux. Il est remarquable

de constater que les fibres élastiques ont pratiquement disparu dans cette couche, aussi bien dans la trame qu'autour des vaisseaux. Par contre, dans l'hypoderme, on retrouve des fibres élastiques à l'aspect tortueux, élargies, mais non fragmentées.

32 - PETROZZI J.W., RAHN E.K., MOFENSON H., GREENSHER J. 1970.

Fille d'un jour, atteinte dès la naissance.

Grossesse et accouchement normaux, mais nouveau-né hypotonique, avec Moro et sucings-reflex pauvres.

Antécédents familiaux : néant.

Description clinique : la peau présente des taches diffuses, purpuriques et réticulées, alternativement claires et foncées.

Examen : les pupilles sont rondes et égales, régulières ; elles réagissent à la lumière. Les deux cornées sont troubles.

Deux jours après la naissance, souffle d'intensité forte au 2e espace intercostal gauche, correspondant à un canal artériel.

Le reste de l'examen est normal.

Les examens paracliniques sont normaux, notamment : sérodiagnostics rubéole, toxoplasmose, virus à inclusions cytomégaliqes, VDRL, électrocardiogramme.

Evolution :

- à 3 mois, l'enfant a, photophobie, larmoiement, cornées troubles, agrandies, sans augmentation des pressions, ce qui fait évoquer un syndrome de HURLER, mais il n'y a pas d'anomalie des mucopolysaccharides urinaires.

- à 14 semaines, le diagnostic de glaucome congénital est confirmé.

La surface de la peau a toujours un aspect bigarré. Il existe un important réseau bleu-rouge semblant suivre le trajet des vaisseaux dilatés.

Il n'y a ni dépression, ni atrophie, ni varice. La surface de la peau est plane et le réseau disparaît à la vitropression.

L'atteinte est généralisée mais prédomine aux extrémités ; les paumes des mains et les plantes des pieds sont uniformément bleu-rouge.

Les muqueuses ne sont pas touchées.

Il n'y a pas de variation de la température cutanée.

Une large plaque rouge recouvre le milieu du front et s'étend sur le nez, les joues et le menton ; quelques îlots maculaires rouges s'étendent aussi au-delà de la ligne médiane, sur la partie antérieure du cuir chevelu et des paupières.

- à 1 an, une biopsie cutanée ne montre pas d'anomalie vasculaire dans le derme et le tissu sous-cutané.

- à 14 mois, retard de langage de 7 mois, comportement social de 12 mois

Radiographies du crâne, scintigraphie cérébrale et électroencéphalogramme ne montrent pas d'angiome.

Il s'agit d'une forme tronquée de syndrome de STURGE-WEBER, avec angiome de la face, glaucome congénital, retard mental.

33 - PIERINI D.O. 1971

C...Antonio, né le 30-1-1970, présente les lésions dès la naissance ; examiné à l'âge d'un mois.

Grossesse : menace d'accouchement prématuré au 6e mois ; accouchement normal.

Antécédents familiaux : rien de notable.

Description clinique : à la naissance, les lésions étaient très marquées, et la présence d'ulcérations pouvait être expliquée par l'application d'eau chaude pendant les manoeuvres de réanimation/

Les lésions se situent sur toute la surface des deux membres inférieurs, la région fessière, le tiers inférieur de la paroi abdominale du côté gauche, le membre supérieur gauche, et la région latérale du thorax du même côté. Elles consistent en un réseau de mailles très marqué et de cordons linéaires, légèrement saillants, de couleur bleu-rouge ; dans les espaces délimités par le réseau, existent des taches rouge vif, aux limites imprécises, comme de fines télangiectasies groupées, ce au niveau des cuisses et des fesses. Sur les régions rotuliennes, les mailles sont de plus petites dimensions, et à leurs points de croisement, existent de petites croûtes et de petites cicatrices blanches déprimées, irrégulières, séquelles des ulcérations qui étaient visibles dès la naissance. L'aspect réticulé s'accentue lorsqu'on déshabille l'enfant.

Histologie :

- épiderme normal.
- derme : rares vaisseaux isolés dilatés sous-papillaires;
- hypoderme : dilatation des veines et de quelques vaisseaux des plexus sous-dermiques ; hypertrophie des lobules adipeux ; fibres élastiques et annexes normales.

Evolution :

- à 4 mois, les petites croûtes des régions rotuliennes ont disparu, laissant des cicatrices blanchâtres. Le réseau est plus pâle et a pratiquement disparu au niveau des membres inférieurs.

- à 2 ans, l'amélioration s'est poursuivie, mais l'aspect marbré n'a pas complètement disparu, notamment lorsque la température ambiante est basse.

34 - PIERINI L.E., GRINSPAN D. 1955

Obs. N° 1

B... Francisco, 48 ans, porteur des lésions dès la naissance.

Antécédents héréditaires : le père est décédé d'une cause indéterminée.

Antécédents personnels : le sujet a toujours souffert de douleurs au niveau des membres inférieurs, et présenté une tendance hémorragique.

Description clinique : il existe un réseau rouge-violet à mailles irrégulières accompagné de télangiectasies, avec dépression de la peau qui est atrophique et pigmentée en regard des lésions ; les malléoles externe droite et interne

gauche présentent des ulcérations.

La vitropression fait disparaître le réseau.

L'atteinte est visible au niveau du tronc et des extrémités, avec d'importantes varices sur les membres inférieurs ; la face et le cuir chevelu sont respectés.

Histologie : les capillaires, veines et lymphatiques sont dilatés. On trouve quelques thromboses veineuses, une fibrose vasculaire et une infiltration cellulaire. Les fibres élastiques sont amincies et dissociées.

Etude de la vasomotricité :

- l'exposition au froid entraîne une accentuation du réseau ; la chaleur le rend moins visible.
- l'adrénaline à la concentration de 1/1000 donne une réponse normale.
- l'histamine à la concentration de 1/10000 provoque un érythème qui diminue le réseau vasculaire et son aspect cyanique.

Evolution : l'aspect de la peau demeure inchangé ; le sujet souffre toujours de douleurs récidivantes des membres inférieurs avec fatigabilité. Les varices ont été opérées sans succès.

Obs. N° 2;

Homme de 28 ans. L'âge de début de la maladie n'est pas connu.

Antécédents héréditaires : la mère est décédée d'une affection indéterminée

Description clinique : l'affection est faite de l'association d'un réseau vasculaire, de télangiectasies et d'un hémangiome veineux.

Au niveau du dos du pied droit et du tiers inférieur de la jambe droite, existent des ulcérations torpides post-traumatiques, depuis l'âge de 15 ans ; elles sont énormes et secrètent un liquide sanieux nauséabond ; la peau environnante est déprimée.

Les autres anomalies vasculaires cutanées sont disséminées sur le tronc, les membres, la paume des mains et la plante des pieds avec hyperkératose. De plus, les muqueuses sont atteintes, au niveau de la langue, des lèvres, du palais, du rhinopharynx, de l'épiglotte, et la pituitaire.

Histologie : les capillaires, veines et lymphatiques sont dilatés, avec infiltration cellulaire ; il existe une hypermélanose et une dissociation des fibres collagènes.

Etude de la vasomotricité :

- l'exposition au froid accentue le réseau ; la chaleur l'atténue.
- l'adrénaline à la concentration de 1/1000 provoque une vasoconstriction suivie d'une vasodilatation paralytique.
- l'histamine à la concentration de 1/10000 entraîne une simple accentuation des mailles.

Evolution : le malade présente des douleurs récidivantes et des ulcérations des membres inférieurs depuis l'âge de 15 ans.

Il existe aussi une ankylose du genou droit et de la cheville gauche avec équinisme, et radiologiquement, une ostéoporose discrète.

L'artériographie des membres inférieurs est normale.

35 - PRIVAT Y., BERNARD R., Mlle BOURDET D., KHAYAT J.P. 1975

H...Hamida, fille de 10 ans, née avant terme (7e mois), débile (1600g), de parents consanguins.

Antécédents : poliomyélite en 1964.

Description clinique : le tableau dermatologique a vraisemblablement débuté à l'âge de deux ans, associant :

- une érythrocyanose réticulée au niveau du thorax, des membres supérieurs des joues, du dos et des fesses.

- des télangiectasies discrètes et fines au niveau des joues,

- des altérations cutanées : peau xérodermique, tache café au lait au niveau du flanc droit, et de la région costale gauche ; il n'y a ni atrophie, ni ulcération.

De plus, l'enfant présente un syndrome de TURNER : morphologie féminine, petite taille (116 cm), ébauche de ptérygium coli, implantation basse des cheveux, hyperpilosité, élargissement de la zone intermamellaire, rein unique à droite, tachycardie, souffle systolique, dystrophies squelettiques (bombement thoracique, âge osseux : 6 ans).

Chromatine sexuelle négative, caryotype XO.

On note par ailleurs un retard staturopondéral (19 kg, 116 cm), un retard psychique (QI : 47) un âge mental de 4 ans, un retard mental à l'épreuve de Terman-Merrill, une asymétrie des membres inférieurs, une amyotrophie à droite.

Examens paracliniques courants normaux.

Anticorps antinucléaires et antithyroïdiens : négatifs.

Présence d'anticorps antirubéole (1/128)

Histologie cutanée non pratiquée.

36 - ROSENBERG D., VAGNON J.P., MOULIN G., MONNET P. 1972

T... Christine ; fille née 10 jours avant terme, pesant 2980 g, 4e enfant de parents bien portants. Les frères et soeurs sont en bonne santé.

Description clinique : dès la naissance, l'enfant frappe par ses lésions cutanées. Sur le visage, le tronc, et les membres inférieurs, on note la présence de réseaux érythémateux de dimensions variables. Ils sont centrés par des veines dilatées superficielles qui s'effacent en général totalement à la

pression, et par de fines télangiectasies. Les plaques érythémateuses sont par endroits extrêmement congestives, simulant un purpura.

La zone pathologique la plus étendue, d'une douzaine de centimètres de diamètre, d'aspect violacé, siège sur la région thoraco-abdominale gauche. Au niveau des membres inférieurs, on trouve des zones déprimées, atrophiques, dont le siège semble correspondre à un trajet vasculaire et non à une atrophie dermique véritable. Ces zones ont pris un aspect véritablement ulcératif sur le genou droit et la région malléolaire externe droite.

Il n'y a pas de lésions muqueuses, les téguments de l'enfant sont par ailleurs normaux ; l'élasticité, la consistance de la peau ne sont pas modifiées en zone saine.

Evolution : à 5 mois, les lésions ont persisté sans tendance à l'extension, ni à une régression véritable ; elles étaient cependant moins apparentes, des cicatrices blanchâtres existaient sur les zones anciennement ulcérées ; d'autres ulcérations ne sont pas apparues. L'examen somatique est normal.

37 - RUBISZ BRZEZINSKA J. 1970

Fille de 6 mois, atteinte dès la naissance.

Antécédents : parents, frères et soeurs en bonne santé.

Description clinique : sur le tronc et les extrémités, au contraire de la face, se remarque une asymétrie très nette des lésions ; sur le ventre, du côté gauche, sur la face postérieure de la cuisse droite, et sur la cuisse gauche, existent des taches étendues de couleur gris-rose, ayant la disposition caractéristique des mailles d'un filet ; à l'intérieur des mailles, des télangiectasies sont visibles.

Sous l'influence de la chaleur ou des cris, la coloration s'accentue.

Sur le visage, essentiellement au niveau du front et des joues, il y a de nombreuses taches roses disposées par endroits en un réseau irrégulier. De plus, sur la lèvre supérieure, se trouve une tache rose foncée, unie, de la grosseur d'un grain de haricot (naevus teleangiectaticus medialis) ; sur l'avant-bras droit, se voit un nodule lisse, rouge-gris, de la taille d'une grosse cerise (angioma tuberosum).

Histologie : dans les couches papillaires et sous-papillaires, sont visibles de nombreux capillaires, quelques uns présentant des dilatations, remplis de globules.

On observe une dilatation plus nette des vaisseaux dans les couches plus profondes de la peau.

Examen : au 5e mois de la vie, on découvre une luxation de la hanche droite, et une inégalité des membres inférieurs. L'hémicorps droit mesure 67,5 cm, le gauche 69 cm. Le membre inférieur gauche est plus long que le droit d'un centimètre, le pied gauche d'1,5 cm ; la circonférence de la cuisse gauche est de 0,5 cm plus grande, celle de la jambe de 2,7 cm, et celle du pied de 2,5 cm. Radiologiquement, les os du pied gauche sont plus longs que les droits.

Il n'y a pas d'anomalie des organes internes.

Examens paracliniques normaux.

Evolution : nette régression des lésions cutanées en 16 mois d'observation.

38 - SANCHEZ PEDREÑO MARTINEZ J., MARTINEZ ARTERO E. 1961.

R.L. Jose Maria, 40 jours, porteur des lésions depuis la naissance.

Grossesse et accouchement normaux.

Antécédents familiaux : parents en bonne santé.

Description clinique : sur les faces antérieure, interne et postérieure de la jambe droite, le dos du pied droit, et avec moins d'intensité, sur la face postéro-interne de la cuisse, on observe un réseau de couleur rouge-bleu et rouge-marron, irrégulier, déprimé, aux mailles entrecroisées qui entourent des zones de peau saine ; dans certaines parties du réseau existent des télangiectasies.

En d'autres points (région sous-rotulienne, tiers supérieur de la face interne de la jambe, région sus-malléolaire interne), les mailles confluent, formant des placards rougeâtres, pigmentés, déprimés, très atrophiques, dans lesquels apparaissent des dilatations veineuses très visibles ; tout se passe comme si le tissu périphérique atrophique les rendait plus évidentes.

Sur la face antérieure de la cuisse droite, et sur la partie droite de l'abdomen et du thorax, on voit des taches étoilées de ton rouge vif, dont le centre est atrophique. Sur la narine droite et la région inter-ciliaire, existent deux angiomes plans typiques. Le reste du corps est indemne.

Examen : le membre inférieur droit est plus maigre que le gauche.

La température cutanée est plus basse à droite.

Le reste de l'examen est normal.

Evolution : dans les mois suivants, le réseau s'atténue progressivement.

39 - SCHIMPF A. 1958

Fille de deux ans, présentant des anomalies cutanées depuis la naissance.

Description clinique : il existe un réseau vasculaire, accompagné de télangiectasies avec hémangiome capillaire, sur le tronc, les extrémités, le cuir chevelu, le visage, notamment les oreilles.

Le côté gauche du corps est plus atteint que le droit.

On remarque la présence de lésions vasculaires au niveau du palais.

La largeur des mailles augmente de plusieurs centimètres lors des cris et de l'exposition à la chaleur.

L'évolution n'est pas précisée.

40 - SCHWARTZER K. 1938

Fille de 6 ans.

Antécédents : une grand'mère présente un naevus sur le visage.

Description clinique : il existe un réseau violacé comportant des télangiectasies et des taches rouges, disséminés sur le corps, de façon asymétrique sur le tronc et les extrémités. Le visage n'est pas atteint.

Examen général : d'autres anomalies morphologiques sont présentes, avec : petite taille, hémihypertrophie, crâne asymétrique, doigts courts, deuxième et troisième doigts de la main droite épaissis, déviation du troisième doigt vers le pouce, sclérose des métacarpiens, syndactylie des deuxième et troisième orteils des deux pieds, soit un tableau d'acrocéphalosyndactylie.

41 - TOURAINE A. 1940

Femme de 40 ans, qui avait dissimulé l'affection vasculaire dermatologique qu'elle présentait depuis sa naissance et qui consulte pour une ulcération torpide de la cheville droite, remontant à 10 ans, d'origine post-traumatique.

Antécédents collatéraux : ses frères et soeurs sont en bonne santé.

Antécédents personnels : tous ses enfants sont décédés.

Description clinique : les éléments sont disséminés sur tout le corps, y compris les paumes des mains et les plantes des pieds. Ils forment un réseau violacé à mailles irrégulières, étroites ou larges, circonscrivant des aires de peau normales.

La coloration disparaît à la vitropression. Les mailles les plus larges renferment quelques fines télangiectasies en arborisation.

Sur le tronc, le livedo marbre largement la partie supérieure de la poitrine et l'épigastre où il forme une vaste plaque horizontale de 20 cm sur 5. Des éléments plus petits mouchètent l'abdomen et les fosses iliaques.

Sur les seins, de nombreuses télangiectasies se trouvent en dehors des aréoles. Le réseau du livedo se condense sur les deux fosses sus-scapulaires, entre les omoplates, la région dorsale inférieure, le sacrum, les hanches; les fesses et la région lombaire moyenne sont respectées.

Sur les membres, le réseau est très accentué sur la partie postérieure des bras, des avant-bras, et les poignets. Quelques éléments se voient sur la face antérieure des cuisses, la région rotulienne, les mollets.

Les jambes ont des varices peu volumineuses.

A la face, existent de nombreuses télangiectasies, surtout au niveau des pommettes.

De plus, il existe deux naevi pigmentaires et verruqueux, l'un carré, allant de l'appendice xyphoïde vers l'épaule droite, l'autre linéaire, descendant du milieu du pli fessier droit jusqu'au tendon d'Achille, interrompu au creux poplité.

Histologie (prélèvement au niveau de l'ulcération) : papillomatose. Forte infiltration plasmo-lymphocytaire des couches superficielles et moyenne du derme, et surcharge conjonctive.

Examen général normal.

42 - VAN WEST F., VAN GILSE G. 1922

Nourrisson de 6 semaines.

Description clinique : l'enfant présente un réseau rouge-violacé dont les mailles enserrent les zones de peau saine, sur les côtés droit et gauche du corps, particulièrement le dos et le haut des cuisses, avec téléangiectasies et ulcérations.

Il existe des dilatations veineuses sur le dos et des angiomes isolés sur les joues et le front.

Aucun autre renseignement n'est donné.

43 - VOGLINO A. 1967

V...Elena, fille de 11 ans, présentant les lésions dès sa naissance. Accouchement normal.

Antécédents personnels : développements physique et psychique normaux ; maladies éruptives habituelles ; à 4-5 ans, maladie dermatologique diffuse érythémateuse et prurigineuse non étiquetée.

Antécédents collatéraux : 1 frère de 27 ans en bonne santé.

Antécédents familiaux :

- les parents sont cousins au 2e degré
- le père est décédé à 54 ans d'une affection cardio-vasculaire.

Description clinique : la peau des joues, du nez et du front présente des téléangiectasies arborescentes. Sur le reste du corps, existent des taches érythémateuses disposées de façon anarchique. La peau du visage n'a pas l'aspect velouté habituel, mais paraît fragile.

Le reste des téguments présente la cutis marmorata.

Sus la paume des mains et la plante des pieds, et le dos des deux, l'érythème persiste.

Un lacet hémostatique appliqué aux extrémités accentue la cyanose ; elle disparaît à la vitropression pour réapparaître lentement ; le froid accentue la cyanose.

On note une hyperhydrose palmaire et plantaire.

Le réseau érythémateux n'est ni infiltré, ni déprimé par rapport à la peau saine qu'il enserre.

Il n'y a pas d'empreintes digitales aux doigts.

Examens clinique et paracliniques normaux.

Evolution : le réseau est plus pâle à 11 ans qu'à la naissance.

44 - VON DESCHWANDEN-MULLER B., GILARDT A. 1957

Garçon d'un jour, présentant les lésions dès la naissance.

Description clinique : l'ensemble des téguments est couvert d'un réseau vasculaire bleu-rouge isolé, irrégulier, très net, sans télangiectasies.

Il existe un défaut cutané au niveau du crâne où l'on voit une très grosse veine dilatée.

Le cuir chevelu, le tronc, les membres, la face sont atteints ; seules sont respectées les paumes des mains, les plantes des pieds et les muqueuses.

Examen : il existe un ensemble d'anomalies évoquant une progeria, soit :

- petit visage triangulaire.
- hypertélorisme discret
- micrognathie.
- acrocyanose.
- diminution de la résistance capillaire.
- anémie normochrome.

45 - VON EICKSTEDT 1951

Garçon de 5 ans. La date de début de l'affection n'est pas précisée.

Description clinique : les anomalies comportent l'association d'un réseau vasculaire en forme de filet, avec taches rouges et télangiectasies, sur les parties droite et gauche du corps, sans atteinte des muqueuses, de la paume des mains, ni de la plante des pieds.

De plus, existe une acrocyanose des extrémités, sans télangiectasie.

46 - VON LOHUIZEN C.H.J. 1922

Il s'agit de l'observation princeps de l'affection.

Fille de 2 semaines.

Grossesse et accouchement normaux.

Parents et famille en bonne santé.

Description clinique : sur tout le corps, se voit un dessin particulier de couleur rouge violacé ; on peut distinguer dans ces modifications :

- un réseau assez fortement développé, à mailles pâles, dans un réseau rouge violacé plus grand, plus apparent et plus marqué que chez un enfant normal. Il existe un dessin violet foncé très marqué, formé de lignes ayant un à trois millimètres de large, et un dessin plus étroit de teinte rouge violacé. Une grande partie de cette mosaïque se trouve en-dessous du niveau de la peau environnante.

- des taches rouge violacé rappelant des naevi vasculaires, mal limités et de tailles inégales ; les plus grandes ont environ deux à quatre centimètres. Le centre est bleu foncé, la périphérie plus rouge. Ces télangiectasies sont au même niveau que la peau.

- des veines très dilatées et serpentantes, superficielles et un peu proéminentes.

- en quelques endroits, existe un défaut cutané de un à deux millimètres de profondeur, recouvert le plus souvent d'une croûte.

La mosaïque intéresse tout le corps, sauf une ligne médiane d'environ quatre centimètres de largeur, les organes génitaux, les oreilles, les paumes et les plantes ; les muqueuses sont normales.

Sur le visage, les mailles sont plus larges, les lignes du réseau sont plus minces et moins colorées. Le dessin est plus apparent sur le tronc et les extrémités.

Des télangiectasies se rencontrent sur les régions pariétales du crâne, où la chevelure est plus clairsemée, sur la poitrine, en-dessous du mamelon. Sur le ventre, il n'en existe qu'une seule, mais de grande taille, alors qu'elles sont plus petites sur le dos.

Il en existe enfin aux coudes, sur le dos des mains, des pieds, et les talons. Il y a dans leur disposition une évidente régularité : elles sont à peu près symétriques ont un emplacement à peu près analogue aux extrémités ; plusieurs, enfin reposent au-dessus ou de chaque côté d'une veine dilatée.

Les veines sont situées, l'une au niveau du front sur les régions pariétales, deux dans la région hypogastrique gauche. Des deux côtés, sur les flancs, il existe deux très grosses veines de dix centimètres de long. En quelques endroits elles dessinent des anastomoses.

Histologie (biopsie au niveau du ventre) :

Il existe une forte vacuolisation des cellules des couches basales et malpighiennes de l'épiderme.

Le tissu collagène et le tissu élastique sont normaux.

Il n'y a aucune modification des muscles, des nerfs, des glandes sudorales, sébacées et des follicules pileux.

Dans le chorion, existent de nombreuses lumières vasculaires, la plupart de structure capillaire. Quelques unes sont dilatées et deviennent lacunaires. Ces vaisseaux sont disséminés dans la peau et se trouvent disposés en trois couches :

- une couche court à la limite du derme et du tissu adipeux dans lequel il y a des vaisseaux dilatés en réseau.

- une couche court sous l'hypoderme;

- la troisième se trouve entre les fibres collagènes.

Tous ces vaisseaux sont de structure capillaire et particulièrement, leur paroi est plus épaisse et contient quelques fibres élastiques.

Examen général : enfant bien développée.

Examens paracliniques normaux.

47 - WALDECKER K. 1937

Garçon de 15 mois, porteur des lésions depuis sa naissance.

Antécédents : une soeur de 5 ans a des télangiectasies inter-scapulaires et des dilatations vasculaires sur les joues et le menton.

Description clinique : les lésions dessinent un réseau linéaire rouge violet prédominant sur l'extrémité inférieure gauche, où toute la surface cutanée est atteinte. Sur les pommettes, il existe une hyperhémie bien limitée, presque en tache, de couleur rouge. Sur ces surfaces rouges, se trouvent des lésions annulaires rouge sombre, qui semblent formées de télangiectasies juxtaposées. A la vitropression, le réseau se décolore.

Sur le dos, présence de grandes taches rouge livide ; sur l'abdomen, les modifications sont surtout visibles lors des cris de l'enfant et sont analogues à celles des cuisses.

Sur le thorax, il existe un naevus flammeus rouge violacé, ainsi que sur la moitié gauche du visage, où se trouvent des traînées et des taches rouges de la taille d'un grain de riz à une lentille.

Les lésions hyperhémiques sont nettement limitées sur le milieu du front.

Sur la moitié droite du visage, existe un naevus flammeus rouge livide, avec quelques plaques rougeâtres isolées.

Examen général : développement normal ; on note un oedème matinal au niveau des bras, des jambes, du corps, quelques signes de rachitisme et une hépatomégalie.

Evolution : régression des lésions.

48 - WAY B.H., HERRMANN J., GILBERT E.F., JOHNSON S.A.M., OPITZ J.M. 1974

Obs. N° 1

R...C., né le 2-7-1967

Grossesse : la mère a reçu 35 unités d'insuline par jour pour diabète II; elle a eu un contact avec rubéoleux pendant le premier trimestre.

Naissance par césarienne à 37 semaines.

Antécédents :

- la mère a eu deux fausses-couches

- la soeur aînée a un naevus pigmenté linéaire irrégulier sur le mollet gauche et une tache de vitiligo de deux centimètres de diamètre sur la partie

gauche de l'abdomen.

- la deuxième soeur a un hémangiome caverneux bleu sur la partie inférieure de la joue gauche.
- la mère a un hémangiome capillaire sur la fesse gauche.
- le père porte un naevus pigmentaire sur le poignet.

Description clinique : à la naissance, on note des phlébectasies sur le bras et le coude gauches, la fesse, la région lombaire et la jambe gauches. Les lésions pâlisent dans la première année. Elles persistent cependant, ayant l'aspect de phlébectasies réticulées avec hémangiome capillaire.

Les paumes et les plantes sont respectées ; il n'y a pas de naevi, ni ulcération, ni cicatrice, ni varice.

On constate dans les années suivantes, une augmentation de diamètre du membre inférieur droit, sans différence de longueur.

Le développement psychomoteur est normal.

Après 2 ans 1/2, l'enfant présente des crampes nocturnes des membres inférieurs.

Examens paracliniques de routine normaux.

- les radiographies sont normales.
- les dermatoglyphes présentent des anomalies.

Histologie :

- Microscopie optique : épithélium légèrement hyperkératosique ; dans les 2/3 supérieurs du derme, capillaires dilatés, entourés de cellules ballonisées.

- Microscopie électronique : présence de vaisseaux atypiques de deux sortes :

1. les plus nombreux sont des vaisseaux de type embryonnaire entourés d'un endothélium sans membrane basale.

2. les seconds ont un endothélium entouré d'une membrane basale mince et discontinue.

Ces structures ressemblent à des lymphatiques.

Obs. N° 2

M...M., né le 8-8-1971, examiné à 13 mois pour une hémihypertrophie partielle.

Grossesse : la mère reçoit de la cortisone pour sinusite, et un traitement pour néphropathie gravidique.

Accouchement par forceps qui provoque une paralysie faciale gauche.

Antécédents :

- la mère est traitée pour stérilité par CLOMID (citrates de clomiphène) pendant 4 ans.

- un cousin du père présente une hémihypertrophie.

Description clinique : il existe une hypertrophie de la partie gauche du visage et du membre inférieur gauche à la naissance. Un hémangiome capillaire diffus rouge-pourpre recouvre entièrement l'hémicorps gauche et s'étend du côté droit

sur l'abdomen, le dos, une partie des bras et des jambes.
 Le visage n'est pas atteint.
 L'aspect général est bon ainsi que le développement psychomoteur.

Evolution : à 13 mois, l'hypertrophie gauche est évidente et atteint l'oreille la joue, la narine, la langue, le maxillaire, les dents, le bras, la fesse, la cuisse, le mollet, la cheville et le pied.

Cliniquement, les os du crâne, les yeux, le thorax, les testicules et le dos semblent symétriques et de taille égale.

Un hémangiome veineux et capillaire recouvre la plus grande partie du corps ; les limites en sont nettes et la structure réticulée. On remarque une diminution sensible dans l'intensité de la coloration.

Dans quelques zones, le réseau veineux est accompagné d'hyperkératose et d'une pigmentation brune.

Les télangiectasies sont particulièrement importantes sur la joue droite, et il existe un naevus sur le genou droit.

Le reste de l'examen est normal, sauf l'examen radiologique qui révèle un agrandissement de l'orbite et des maxillaires gauches, un âge osseux précoce du carpe, un élargissement du fémur gauche et du tibia droit.

Une urographie intra-veineuse montre une duplication de l'uretère et du bassin droit.

49 - ZIRILLI L. 1959

N... Mathilde, 20 ans, présente des lésions cutanées depuis sa naissance.

Antécédents personnels : grossesse et accouchement normaux : premières règles à 13 ans ; cycles irréguliers.

Antécédents collatéraux : deux soeurs en bonne santé.

Antécédents familiaux : rien de notable.

Description clinique : sur tout le corps, sauf le cuir chevelu, la paume des mains, et la plante des pieds, se trouve un réseau vasculaire bleu-rouge, irrégulier, à mailles plus ou moins larges, sur lesquelles on peut voir de petits points rouges. Le reste de la peau est sain.

La paume des mains et la plante des pieds présentent un érythème rouge vineux cyanique et sont froides et humides. De même, la langue, les lèvres et les muqueuses sont cyaniques.

Examen clinique normal ; la patiente se plaint d'une sensibilité particulière au froid.

Examens paracliniques normaux.

Tests vasomoteurs :

- avec l'adrénaline, à la concentration de 1/10000, on observe un retard à la vasoconstriction.

- avec l'histamine, à la concentration de 1/10000, on observe une papule oedémateuse à peine visible sans érythème périphérique.

Histologie (biopsie au niveau d'un bras) :

- épiderme normal.
- derme superficiel : vaisseaux capillaires fortement ectasiques ;
aplatissement des papilles ; endothélium capillaire continu en une couche.
- derme profond, tissu sous-cutané, annexes, normaux.

Evolution : amélioration lente depuis la naissance.

3. OBSERVATIONS ATYPIQUES

A - OBSERVATIONS COMPORTANT UNE ANGIOMATOSE CORTICO-MENINGEE

50 - DIVRY-VAN BOGAERT 1946

Les auteurs rapportent les premières observations d'une maladie caractérisée par une angiomatose diffuse cortico-méningée non calcifiante et une démyélinisation progressive de la substance blanche, avec cutis marmorata. Cette nouvelle maladie semble, au départ, familiale, puisqu'elle atteint trois frères.

Obs. N° 1

Sik...Hubert 35 ans;

Histoire : la scolarité a été bonne. A effectué son service militaire.

Des taches marbrées de la peau auraient existé depuis la naissance, au niveau du dos, mais auraient augmenté beaucoup depuis l'âge de 20 ans. Crises d'épilepsie depuis l'âge de 24 ans. Après les deux ou trois premières crises, a été paralysé du côté gauche ; cette paralysie a duré deux mois, après quoi le sujet s'est remis progressivement à marcher. Depuis lors a présenté des crises presque quotidiennes ; avait cependant des répits de quelques jours. Le malade se plaignait de vertiges, parfois de céphalées. Pas de vomissement. Avant l'apparition des crises, était occupé dans une usine.

Description clinique : à l'inspection, développement harmonieux, pannicule adipeux suffisant. Cyanose des extrémités remontant jusqu'aux genoux et aux coudes. Présence d'une tache café au lait dans l'aîne gauche. A côté et au-dessus de cette tache café au lait, une zone de décoloration de la peau de la grandeur d'une pièce de monnaie. Les poils sont plus développés à gauche qu'à droite et aux mêmes endroits où nous observons cette pilosité chez son frère.

Les marbrures de la peau se retrouvent exactement aux mêmes endroits que chez le frère cadet : au milieu du dos, se dirigeant en bande vers les parties latérales du tronc, au niveau de la région antéro-externe de la jambe.

Examen : hémiplégie gauche fruste ; gros troubles psychiques, notamment de la mémoire, de l'attention, et crises de colère pour des futilités.

Examens paracliniques normaux.

Radiographies du crâne : crâne volumineux et très ossifié ; selle turcique normale ; le bord externe du pariétal est érodé.

Evolution : état démentiel s'aggravant progressivement, avec nombreux accès épileptiques, hémiplégie spastique gauche ; décès dans un état de cachexie le 2/1/1942.

Obs. N° 2.

Sik...Maurice, 32 ans.

Histoire : les anomalies de la peau existaient déjà à l'âge de 18 ans. Il aurait toujours été un mauvais élève. La mémoire devient plus mauvaise dès l'âge de 20 ans.

Première crise épileptique à 24 ans. Crises moins fréquentes que chez Hubert : intervalles de 15 jours à 3 semaines. Depuis le début, tremblement à gauche qui a été en s'accentuant ; pas d'hémiplégie ; cependant, en février 1939, on note des réflexes tendineux plus vifs à gauche, avec Hoffman positif ; Babinski négatif. Léger affaïssement de la commissure labiale gauche. Collaboration aux examens médiocre.

Examen (mai 1939) : à l'inspection, sujet présentant des marbrures bleuâtres sur tout le corps, rappelant la cutis marmorata congenita, et particulièrement marquées au niveau des fesses et de la partie postérieure des cuisses. Au niveau des omoplates et du dos, les dessins sont symétriques et se ramifient à partir de la ligne médiane vers les flancs comme les branches d'un arbre se séparant du tronc. Ces marbrures se voient à la vitropression. On observe en outre plusieurs plages d'achromie avec hyperchromie de la peau interposée, également symétriques : elles existent dans les deux plis inguinaux d'où elles remontent vers les crêtes iliaques. Les poils sont plus développés au niveau de l'hémicorps gauche, particulièrement au niveau d'un placard sous-scapulaire. Acrocyanose intense au niveau des mains et des avant-bras. Bandes de sclérose unguéale surtout au niveau des 4e et 5e doigts. Sur le plan neurologique, anomalies d'attitudes segmentaires rappelant la rigidité extrapyramidale, et stéréotypies.

Examens paracliniques normaux.

Radiographies du crâne : crâne volumineux très ossifié, avec des irrégularités d'apparence érosive, au bord externe du pariétal. Selle turcique normale.

Evolution : en octobre 1940, régression complète des facultés intellectuelles, dysarthrie, tremblement généralisé, crises épileptiques ; enfin, mort subite.

Obs. N° 3

Sik...Augustin, né en 1901.

Il fut atteint de la même maladie que ses deux frères. Elle débuta chez lui à l'âge de 23 ans par des crises d'épilepsie. Les modifications de la peau existaient depuis la naissance et étaient, aux dires des parents, du même aspect que celles qu'on observe chez Hubert et Maurice. La pigmentation du tronc et du bassin était, aux dires du père, plus foncée. Les troubles mentaux apparurent à l'âge de 27 ans et n'évoluèrent que très lentement. Il présenta une hémiplégie gauche et des troubles du langage depuis l'âge de 32 ans et mourut dans un état de démence complète avec gâtisme à l'âge de 41 ans.

51 - BARO F. 1964

Homme de 40 ans qui présente une angiomatose diffuse cortico-méningée non calcifiante de Divry-Van Bogaert, associée à une cutis marmorata.

Description clinique : l'atteinte cutanée débute à l'âge de 19 ans. Au niveau du tronc, existent des marbrures bleuâtres en forme de rameaux, en feuillage, ou en feuilles de fougère, tendant à une disposition métamérique. La peau a un aspect brillant par endroits, avec des zébrures brunes ou rouges. Des mollets aux pieds, ainsi qu'aux mains, existent des zébrures sur fond de rougeur diffuse. La peau est sèche, épaissie, sénile, sur le dos et les mains. Le visage est rouge et la zone médiane du front présente des zébrures bleuâtres ou brunes, que l'on retrouve sur les joues, le menton, les oreilles. Le système pileux est normal.

Evolution : le décès survient dix ans plus tard, l'état cutané étant resté identique.

52 - SOURREIL P., JULIEN J., BEYLOT C., JULIEN B. 1971

Homme de 23 ans, hospitalisé en neurologie pour troubles démentiels progressifs.

Description clinique : dès l'enfance, existent sur tout le corps sauf la face des marbrures violacées, réticulées, qui ne se sont pas modifiées. Les lésions symétriques sont arborescentes et rosées au niveau du dos, plus étalées sur les épaules. Elles intéressent aussi les mains, d'allure érythro-cyanotique, où l'on note un aspect atrophique et une desquamation. Le réseau livedoïde est très accentué sur les fesses et à la face postérieure des cuisses où il dessine de larges mailles violacées ; il s'étend aussi à la face antérieure des cuisses, à la face postérieure des jambes et aux pieds où l'on trouve quelques lésions kératosiques. Ces marbrures s'effacent à la vitropression. Il n'y a pas d'infiltration cutanée ; on ne voit pas de télangiectasies.

Histologie : épiderme aminci, à basale rectiligne. Dans le derme, le nombre de capillaires paraît un peu accru ; il n'y a pas d'endo- ou de périvascularité, ni d'infiltrats périvasculaires. On remarque l'exagération du nombre des éléments musculaires lisses souvent disposés à proximité des vaisseaux.

Sur le plan neurologique, il existe depuis 4 ans, un état de détérioration mentale, avec libération des réflexes archaïques, hypertonie bilatérale, ataxie de type frontal, apraxies bucco-linguo-faciale, idéomotrice et constructive.

L'angiographie met en évidence une angiomatose cortico-méningée non calcifiante de type capillarose, dans le territoire des deux carotides internes et

même des carotides externes.

Cette observation est du même type que celle de Divry et Van Bogaert, hormis l'absence de caractère familial.

B - OBSERVATIONS ATYPIQUES DU FAIT DE L'ABSENCE DE LÉSIONS CUTANÉES À LA NAISSANCE

1. TONSETH H. 1935

Enfant de 3 ans, peu développé et débile, présentant des troubles moteurs et de la marche.

Grossesse normale.

Description clinique : à la naissance, les téguments et les muqueuses sont bleu intense et des taches rouges plus ou moins foncées sont disséminées sur tout le corps.

Vers 3-4 mois, seulement est apparue la couleur normale de la peau, sur le tronc et les extrémités.

L'enfant présente une coloration livide réticulaire de tout le corps. Sur ce fond, sont disséminées des taches allant du rose au rouge foncé, et même au violet sur le cuir chevelu, le visage, le cou, le tronc et les muqueuses visibles.

Il existe aussi des télangiectasies formées de nombreux vaisseaux dilatés et superficiels, les uns parallèles, les autres en arborisation ou en fin réseau.

Les paumes des mains et les plantes des pieds sont rouge foncé.

Les conjonctives, les gencives, la face interne des joues, le palais sont de couleur rouge-violacé, et présentent un réseau vasculaire dilaté, irrégulier, finement entrecroisé.

La langue est rouge sombre, sans télangiectasies importantes.

Les altérations vasculaires disparaissent à la vitropression qui ne laisse subsister que des vaisseaux très fins, punctiformes ou linéaires.

Sous l'action du froid ou de la chaleur, après striction ou excitation, apparaît un aspect bariolé extraordinaire de la peau, selon une échelle de teintes allant du bleu foncé ou même violacé, à une teinte normale en passant par toute la gamme de rouges.

Histologie (biopsie d'une tache télangiectasique) :

Légère hyperkératose plus marquée dans les ostia folliculaires.

Epiderme normal sauf la basale qui est oedémateuse par places avec dégénérescence vacuolaire de groupes isolés de cellules.

Dans les couches papillaire et sous-papillaire, comme dans le derme superficiel se rencontrent de nombreux vaisseaux capillaires et veineux multipliés et élargis. Les parois vasculaires sont en partie entourées d'une couche de tissu conjonctif.

Dans l'entourage des vaisseaux agrandis se rencontrent de nombreuses cellules conjonctives, quelques lymphocytes ou mastocytes.

Les fibres collagènes montrent une infiltration oedémateuse autour des vaisseaux dilatés.

Les fibres élastiques sont à ces endroits manifestement réduites ou comprimées. Dans les parois des vaisseaux élargis de la couche sous-papillaire, comme dans le derme superficiel, les fibres élastiques manquent presque. Ailleurs, le tissu élastique est bien développé.

On rencontre parfois dans le tissu sous-cutané, des veines élargies de structure normale.

Evolution : au cours des 8 années suivantes, on note une amélioration de l'état pathologique : d'abord, disparition des télangiectasies de la nuque et de la région occipitale, puis progressivement de tout le cuir chevelu. Sur le tronc et les extrémités, le livedo devient moins prononcé, les taches vasculaires plus pâles et moins visibles, parfois plus petites.

2. HALTER K. 1942

Jeune homme de 21 ans dont les téguments étaient indemnes à la naissance, et qui a présenté les lésions à partir de 6 semaines de vie.

L'aspect est celui de la CMTC avec réseau vasculaire et télangiectasies disséminés sur tout le corps, sur le visage, respectant le cuir chevelu, les paumes des mains et les plantes des pieds mais atteignant les muqueuses.

L'évolution est favorable, avec disparition incomplète des anomalies.

3. WAY B.H. 1974 (Obs. N° 3)

R...O., garçon de 9 ans, qui a présenté les lésions à partir de l'âge de 2 ans.

Grossesse et accouchement normaux.

Description clinique : le premier diagnostic posé fut celui de maladie de FABRY ; en effet, l'enfant présentait un nombre anormalement grand de veines dilatées sur les fesses, la cuisse et la jambe gauches, ainsi que des douleurs au niveau du membre inférieur gauche, particulièrement dans la cuisse et autour du genou, avec parfois, une sensation de brûlure des pieds.

A l'âge de 3 ans, des angiomes récidivants ont été notés au niveau du tronc et des membres, essentiellement sur les fesses, le dos, les membres inférieurs, en respectant la moitié supérieure du corps. Les lésions sont nodulaires, prurigineuses, et disparaissent en 6 mois, laissant une cicatrice.

Il n'existe pas de réseau vasculaire.

Histologie :

- en microscopie optique : veines, capillaires, lymphatiques dilatés, avec thromboses veineuses.

- en microscopie électronique : certains capillaires ont un endothélium atypique sans membrane basale discontinue, comme des lymphatiques.

Les examens paracliniques sont normaux, à part la vitesse de sédimentation trouvée à 29 puis à 33 mm/heure.

Way assimile ce cas à une CMTC, en raison de certaines analogies cliniques et histologiques ; nous pouvons difficilement le retenir du fait de l'absence du réseau vasculaire cutané qui définit l'affection.

C - OBSERVATIONS DECRITES DANS LA LITTERATURE SOUS LE TITRE DE CMTC, MAIS NE DECRIVANT PAS D'ERYTHROCYANOSE RETICULEE.

1. POLLITZER S. 1889

Description clinique : homme de 23 ans, porteur dès sa naissance de taches vasculaires allant du rouge sombre au rouge foncé, s'étendant sur tout le corps, le cuir chevelu, le visage, les paumes des mains et les plantes des pieds, et ayant persisté toute la vie.

Histologie : élargissement et multiplication des capillaires des couches papillaires et sous-papillaires ; en même temps, disparition des fibres élastiques et hypertrophie des muscles lisses péripapillaires dans le derme superficiel.

Pollitzer nomme ces anomalies cutanées : "Naevus angiectodes disseminatus" ; il semble s'agir ici de télangiectasies généralisées, ainsi que dans les deux cas suivants.

2. EBERT M.H. 1927

Description clinique : femme de 33 ans présentant des taches réticulées, allant du rouge sombre au violet, disséminées sur tout le corps, à l'exception du visage, du cuir chevelu, des paumes des mains et des plantes des pieds.

Histologie : capillaires et lymphatiques dilatés, thromboses veineuses, fibrose vasculaire et infiltration cellulaire.

De plus, existent des anomalies artérielles, avec dégénérescence, hypertrophie et prolifération anormale.

Ces dernières anomalies histologiques ne sont jamais présentes dans les autres observations.

Enfin, cette femme est débile.

3. SENEAR F.E., CARO M. 1930

Les auteurs rapportent l'observation d'une fille de 7 ans, qui présente depuis sa naissance des téléangiectasies généralisées, sans réseau vasculaire. Histologiquement, on note la présence de capillaires dilatés à parois épaissies et une infiltration cellulaire périvasculaire.

D'autre part, les extrémités sont cyaniques et oedémateuses, et l'enfant présente des malformations dentaires ainsi qu'un palais ogival.

D O N N E E S E T I O P A T H O G E N I Q U E S

AGE :

Dans 57 cas, le nouveau-né présente les lésions dès la naissance. On ne note que 8 exceptions :

- le cas de Tonseth, où la peau est uniformément bleue à la naissance, la coloration caractéristique ne survenant qu'au troisième mois,
- le cas de Halter, où la dermatose débute à 6 mois,
- le troisième cas de Way, qui présente des lésions vasculaires sans cutis marmorata, après 2 ans de vie,
- les cinq cas d'angiomatose de Divry-van Bogaert, où l'âge de début est tardif ou non précisé.

SEXE :

Il a été noté dans 61 observations : 35 concernant des filles, 26 des garçons; la prédominance féminine, admise par la plupart des auteurs, ne semble donc pas devoir être retenue, statistiquement.

ANTECEDENTS PERSONNELS

Généralement, les grossesses se sont passées sans problème.

On retient cependant un épisode infectieux peu précis étiqueté méningite virale, dans l'observation de Bernard (4), une menace d'accouchement prématuré à 6 mois (Pierini. 33), l'injection quotidienne de 35 unités d'insuline pour diabète II, et un contact avec un rubéoleux (Way n° 1. 48).

L'accouchement est toujours normal.

Le cas de Luthardt (21) concerne un prématuré.

ANTECEDENTS FAMILIAUX ET COLLATERAUX

Ils ont été notés dans 50 observations sur 65.

On retrouve des anomalies diverses dans 10 cas :

- Touraine (41) : tous les enfants de la malade sont décédés sans que la cause soit connue.
- Degos n° 2 (8) : la grand'mère maternelle, ainsi qu'une soeur de la mère, présentent une maladie de LOBSTEIN.
- Schwartz (40) : la grand'mère porte un naevus extensif sur le visage.

- Waldecker (47) : une soeur de 5 ans a des télangiectasies interscapulaires et des dilatations vasculaires sur les joues et le menton.

- Way (48) :

Obs. n° 1 : la soeur aînée a un naevus pigmenté linéaire sur le mollet gauche, et une tache de vitiligo de 2 cm sur la partie gauche de l'abdomen. La deuxième soeur a un hémangiome caverneux bleu sur la partie inférieure de la joue gauche.

La mère a un hémangiome capillaire sur la fesse gauche.

Le père porte un naevus pigmentaire sur le poignet.

Obs. n° 2 : un cousin du père présente une hémihypertrophie.

- Divry et van Bogaert (50) : l'angiomatose cortico-méningée avec cutis marmorata atteint trois frères.

- Ferraz (10) : la mère présente une campto-dactylie ; un livedo est retrouvé chez 4 frères sur 5, une campto-dactylie, chez 2 frères et 1 soeur.

- Privat (35) : l'enfant a un syndrome de TURNER et les parents sont consanguins ; ils n'ont pas d'autres enfants.

- Voglino (43) : les parents sont consanguins, cousins au 2e degré ; ils ont un fils de 27 ans en bonne santé.

L'étude du caryotype a été pratiquée pour 7 cas, dont 6 ont été normaux, le 7e concernant le syndrome de TURNER.

Par contre, Lynch (22) et Way (48) dans son observation n° 1 ont trouvé des anomalies des dermatoglyphes.

DESCRIPTION CLINIQUE

La maladie associée, dans un ordre de fréquence décroissant, une érythrocyanose réticulée, des télangiectasies, des "troubles trophiques" cutanés ; d'autres anomalies se surajoutent parfois au tableau, dermatologiques vasculaires ou non, ou de nature totalement différente.

1 - L'ERYTHROCYANOSE RETICULEE

Ce caractère des téguments définit par lui-même la maladie ; la plupart des auteurs le reconnaissent comme dénominateur : cutis marmorata.

Il s'agit d'un réseau vasculaire aux mailles plus ou moins larges, rappelant grossièrement un filet, de couleur bleu-rouge à bleu-violet, ressemblant au Livedo reticularis.

Il en diffère par plusieurs caractères :

- les mailles sont très irrégulières, dans leur largeur, pouvant aller jusqu'à 2 cm, et dans les surfaces de peau saine qu'elles délimitent, de 1/2 à 5 cm² ; leur forme est parfois géométrique, mais le plus souvent échappe à toute description, jusqu'à la confluence de plusieurs travées vasculaires, qui dans ce cas, prennent une teinte bleu foncé à violette, et un aspect presque variqueux.

- la couleur est bleue au centre, pour devenir rose-rouge en périphérie, rappelant le livedo inflammatoire.

- l'étendue du réseau est variable ; dans certains cas, il n'existe que sur un segment de membre, dans d'autres, il recouvre le corps entier.

- la peau est souvent déprimée en regard des trajets vasculaires, comme s'ils avaient creusé un sillon dans les téguments, leur donnant un relief caractéristique ; on retrouve cette dépression dans 26 cas et une atrophie cutanée dans 30 cas.

La vitropression fait disparaître complètement les lésions, laissant parfois persister de petites télangiectasies. La recoloration est lente quand cesse l'ischémie.

Certains auteurs ont noté des modifications dans l'intensité de la coloration : dans 8 observations, l'exposition au froid accentue le réseau ; le même effet est obtenu par l'exposition à la chaleur dans 2 cas. Dans 3 autres, ce sont les cris de l'enfant qui entraînent les modifications.

Pierini (34), au contraire, note une diminution de l'intensité du réseau, lors de l'exposition à la chaleur.

Sur le plan de la localisation, l'ensemble des téguments peut être atteint.

Par ordre de fréquence, on retrouve des lésions sur le tronc dans tous les cas, sauf le n° 2 de Keining (15), et sur les membres, sauf le n° 1 de Bartel (2) ; elles peuvent être ici plus ou moins symétriques.

La face est atteinte dans 31 cas, le cuir chevelu dans 21 cas ; les oreilles et le nez sont respectés le plus souvent.

Fahrig (9) et Bernard (4) notent une localisation au niveau du scrotum.

Dans certains cas, la CMTC peut être dimidiée, touchant l'ensemble des téguments de la partie gauche du corps pour Sanchez (38), Fahrig (9) et Way (48), droite pour Joly (13), ou le quadrant inférieur, englobant membre inférieur, régions fessière et lombaire pour Beurey (5) et Fahrig (9).

Les paumes des mains et les plantes des pieds sont le plus souvent respectées sauf pour les cas de Touraine (41) et Pierini (34).

Les muqueuses ne sont atteintes que dans deux observations, essentiellement au niveau de la cavité buccale (Pierini (34) et Schimpf (39)). Les muqueuses génitales sont toujours normales.

2 - LES TELANGIECTASIES

Leur fréquence est légèrement inférieure à celle de l'érythrocyanose. On ne les retrouve pas dans 9 cas sur 65 seulement (8, 13, 16, 21, 26, 44, 51, 52, 6).

Sous ce vocable, les auteurs regroupent un certain nombre de lésions d'aspects différents ; le plus souvent, il s'agit de taches rouges ou rosées, planes, aux contours irréguliers, mais à limites nettes, ni déprimées, ni surélevées, ressemblant à un angiome plan banal. Leur répartition sur les téguments est très variable.

Les Américains les nomment hémangiomes capillaires, les Allemands (Fahrig), "Naevi telangiectatici".

Ailleurs, les taches peuvent être bleutées, de mêmes caractéristiques, mais d'origine veineuse, pouvant aller jusqu'à l'aspect d'une varice ; ce sont les hémangiomes veineux des Américains.

Enfin, on trouve des télangiectasies véritables, fins trajets capillaires, rouges vifs arborescents, dendritiques, ne disparaissant pas à la vitropression. Au maximum, elles peuvent être isolées, punctiformes (points rubis de Kuske (18)), ou franchement purpuriques.

Leur disposition sur les téguments ne répond à aucune systématisation ; elles existent, soit sur peau saine, soit sur les lésions d'érythrocyanose, et souvent, dans cette dernière éventualité, ne sont visibles qu'à la vitropression.

3 - LES TROUBLES "TROPHIQUES"

Ils sont beaucoup moins fréquents que les deux premiers caractères, leur présence ne se retrouvant que dans un cas sur deux.

Un aspect atrophique de la peau recouvrant le réseau érythrocyanotique est le plus souvent retrouvé (30/65), donnant un relief particulier aux lésions qui sont déprimées par rapport à la peau saine environnante (26/65). Sous cette atrophie épidermique, se voient toujours les veines dilatées les plus larges. La peau est parfois si fine que la lésion s'ulcère (20/65).

L'enfant naît généralement porteur de ces ulcérations dont la tendance est à la guérison lente en un mois environ, par formation d'une croûte noire kératosique.

L'aspect est celui d'un ulcère atone, non inflammatoire, pouvant se surinfecter cependant, se localisant préférentiellement dans les régions proches d'un plan osseux (coudes, malléoles, genoux).

Après guérison, il persiste une cicatrice blanchâtre, parfois brunâtre, atrophique toujours, rétractile et scléreuse parfois.

Les récurrences existent, dans l'observation de Bernard (4).

La survenue secondaire, post-traumatique, est décrite par Pierini (34) et par Touraine (41).

Deux autres caractéristiques rares peuvent être retenues comme inhérentes à la CMTC :

- L'existence d'une grosse veine sinusôide, proéminente, au niveau du cuir chevelu, citée par 5 auteurs : VON DESCHWANDEN-MULLER, VON LOHUIZEN, LUTHARDT, NEUMARK, PIERINI et GRINSPAN. Il s'agit là de véritables phlébectasies.

- Une raréfaction de la chevelure sur les lésions d'érythrocyanose : FAHRIG (obs.1 et 4), LUTHARDT, VON DESCHWANDEN-MULLER, et notre observation.

4 - AUTRES MODIFICATIONS CUTANÉES

- DEGOS (7) : angiome tubéreux de 3 cm de diamètre au-dessus de la malléole interne droite traité par application de neige carbonique.

- MOYER (26) : nombreuses bulles superficielles à la naissance, au niveau du visage, du cuir chevelu, du cou et de la partie haute du tronc.

- PRIVAT (35) : peau xérodermique et taches café au lait, sur le flanc droit et la région costale gauche.

- RUBISZ BRZEZINSKA (37) : angiome tubéreux sur l'avant-bras droit.

- SANCHEZ (38) : angiomes plans typiques sur la narine droite et la région interciliaire.

- TOURAINE (41) : 2 naevi pigmentaires et verruqueux, l'un carré, allant de l'appendice xyphoïde vers l'épaule droite, l'autre linéaire, du pli fessier droit au tendon d'Achille.

- WAY n° 2 (48) : hyperkératose et pigmentation brune en certains points du réseau.

L'association de ces anomalies diverses avec la CMTC semble fortuite.

Dans environ la moitié des cas, d'autres anomalies, allant d'un symptôme isolé à des syndromes complexes, sont décrites :

- Une acrocyanose est rapportée par 8 auteurs :

- + elle est isolée pour FAHRIG (9) et VON EICKSTEDT (45).

- + elle est associée à une hypertrophie des gencives, un défaut d'implantation des dents chez une enfant débile pour Neumark (28).

- + VOGLINO (43) décrit en plus une hyperhydrose palmaire et plantaire et une absence d'empreintes digitales.

- + pour ZIRILLI (49), la cyanose est visible aussi au niveau de la langue des lèvres et de la muqueuse buccale.

- + PETROZZI (32) décrit un syndrome de STURGE-WEBER.
- + DIVRY et VAN BOGAERT (50), pour 2 malades sur 3.
- + VON DESCHWANDEN-MULLER (44).

- Des oedèmes sont notés, au niveau des paupières et du visage, persistant encore au 15^e jour de vie (Ottolenghi : 30), sur le corps entier mais essentiellement les membres, avec hépatomégalie chez un garçon rachitique (Waldecker : 47).

- Des troubles de la sensibilité sont décrits :

- + PIERINI (34) : le malade présente des douleurs récidivantes des membres inférieurs avec fatigabilité anormale.
- + BERNARD (4) rapporte un syndrome douloureux avec hyperthermie et troubles du comportement lors des poussées d'ulcération ; les réflexes rotuliens ne sont pas obtenus chez son malade.
- + LAUGIER (20) remarque une hypersensibilité superficielle et profonde avec réaction anormale aux chocs les plus bénins.

Des anomalies plus importantes et plus fréquentes ont été rapportées, en ce qui concerne la morphologie des os et des parties molles : en effet, dans 12 observations, on note une hémihypotrophie qui se révèle dans les premières années de la vie ; dans 3 observations, il s'agit au contraire d'hémihypertrophie.

Il est remarquable que ces troubles morphologiques surviennent dans la partie du corps la plus atteinte par les ectasies vasculaires.

Enfin, des anomalies mineures peuvent se surajouter à ces déficits.

Il ne semble pas y avoir de prééminence pour un côté ou l'autre du corps : le côté gauche est atteint 9 fois, le droit 6 fois.

a/ - Hémihypotrophie gauche :

- AMBROSETTI (1) : atteint le membre supérieur dans son diamètre, sans signe radiologique, constatée à 3 mois 1/2.
- BARTEL n° 2 (2) : atteint le membre inférieur dans son diamètre, sans signe radiologique, dès la naissance.
- FAHRIG n° 2 (9) : atteinte du membre supérieur, dès la naissance ; à 11 ans, les os de la jambe gauche sont plus courts de 7 mm, et plus étroits de 2 mm.
- FAHRIG n° 3 : atteinte du membre inférieur à 2 mois. Radiologiquement, le fémur gauche est plus court, et il y a une asymétrie des cotyles. L'abduction de la hanche gauche est limitée.
- FAHRIG n° 4 : atteinte de la jambe, dès la naissance, avec hypertrophie des 2^e et 3^e orteils et du pouce, et syndactylie des 2^e et 3^e orteils.
- FITZSIMMONS (11) : atteinte des membres supérieur et inférieur, de l'épaule, du pectoral et du flanc, à l'âge de 4 mois.
- MOLDENHAUER (25) : atteinte de la jambe, sans signe radiologique.
- RUBISZ BRZEZINSKA (37) : atteinte du membre inférieur, avec raccourcissement radiologique des os du pied.

b/ - Hémihypotrophie droite :

- KEIPERT (16) : bras et mollet, sans signe radiologique.
- LAPIERE (19) : membres supérieur et inférieur.
- LAUGIER (20) : atteinte du membre inférieur à 2 mois, avec inégalité des diamètres et des longueurs.
- SANCHEZ (38) : atteinte du membre inférieur à 40 jours, sans signe radiologique.

c/ - Hémihypertrophie gauche

- WAY n° 2 (48) : atteint l'oreille, la joue, la narine, la langue, les dents, les maxillaires, le bras, la fesse, la cuisse, le mollet, la cheville et le pied.
- Radiologiquement, on constate un agrandissement de l'orbite et des maxillaires, l'âge osseux précoce du carpe, un élargissement du fémur et du tibia.

d/ - Hémihypertrophie droite

- SCHWARTZER (40) : association d'une acrocéphalosyndactylie et d'une hémihypertrophie : petite taille, crâne asymétrique, doigts courts, 2e et 3e doigts de la main droite épaissis, déviation du 3e doigt vers le pouce, sclérose des métacarpiens, syndactylie des 2e et 3e orteils des deux pieds.
- WAY n° 1 (48) : atteinte du membre inférieur sans signe radiologique.

e/ - D'autres anomalies osseuses sont notées :

- Une scoliose par BARTEL n° 2 (2) et FAHRIG n° 1 (9).
- Une ostéoporose avec ankylose du genou droit, de la cheville gauche, et équinisme, par PIERINI (34).

Enfin un certain nombre de syndromes plus ou moins complets peuvent être associés à la CMTC :

- PRIVAT (35) décrit le cas d'une fille de 10 ans, de parents consanguins et qui présente un syndrome de TURNER.

- PETROZZI (32) rapporte un syndrome de STURGE-WEBER partiel, avec angiome plan hémifacial, glaucome congénital, retard mental, mais sans calcifications radiologiques.

Par contre il existe un canal artériel.

- Trois cas ressemblent à une progeria :

a/- FERRAZ (10): femme de 27 ans, qui présente la maladie de WERNER sans les ulcères de jambe typiques, mais avec une campto-dactylie.

b/- LUTHARDT (21) : ralentissement staturo-pondéral avec hypertélorisme exophtalmie, micrognathie, sclérotiques bleues et craniotabès.

- VON DESCHWANDEN-MULLER (44) : petit visage triangulaire, hypertélorisme, micrognathie, acrocyanose, diminution de la résistance capillaire.

- Sur 7 cas d'angiomatose cortico-méningée non calcifiante de DIVRY et VAN BOGAERT retrouvés dans la littérature, 5 sont associés à une CMTC. Les trois premières observations décrites par DIVRY et VAN BOGAERT (50) concernent trois frères ; BARO (51) et SOURREIL (52) en rapportent deux autres. Il est à noter que dans cette affection, l'atteinte cutanée est tardive, ou son début est mal précisé ; seul le troisième malade de DIVRY et VAN BOGAERT est atteint dès la naissance. D'autre part, les auteurs insistent sur l'extension symétrique des lésions vasculaires, "tendant à une disposition métamérique" (BARO). La maladie neurologique associe détérioration mentale, hypertonie et apraxies survenant à l'âge adulte, avec décès rapide. Les angiographies carotidiennes révèlent une capillarose diffuse.

ETUDE HISTOLOGIQUE

Vingt-six observations de CMTC comportent une étude histologique.

1 . ETUDE EN MICROSCOPIE OPTIQUE

Une seule anomalie frappe par sa fréquence (19 cas sur 26) et peut être retenue comme caractéristique de l'affection : il s'agit de la dilatation des vaisseaux, retrouvée à tous les étages du derme, et parfois, dans l'hypoderme et le plexus dermo-épidermique ; ces vaisseaux sont des capillaires ou des veines (16 cas sur 26) ou exclusivement des capillaires (RUBISZ (37), VON LOHUIZEN (46), WAY (48)).

La dilatation est plus ou moins marquée, pouvant aller jusqu'à des lacs sanguins à parois continues, formées d'un endothélium embryonnaire, ou de véritables lacunes remplies de globules rouges (PERCOT (31)).

NEUMARK (28) et PIERINI (33) décrivent une dilatation des lymphatiques.

Dans notre observation, les capillaires sont nombreux et de structure normale, en microscopie optique ; plusieurs auteurs ont remarqué une augmentation du nombre des vaisseaux dermiques (28, 29, 31, 52).

Une infiltration cellulaire péri-vasculaire modérée est décrite pour 9 cas, avec de plus un oedème discret pour KANTOR (14), MIZRAHI (24) et NEUMARK (28) ; il y a de nombreux fibroblastes dans notre cas.

D'autres traits, plus contingents, ont été observés :

- L'épiderme est le plus souvent normal. Il est aminci pour 5 auteurs, kératosique pour PERCOT (31) et FERRAZ (10), avec basale rectiligne pour SOURREIL (52).

LYNCH (22) décrit une légère acanthose avec papillomatose.

Pour VON LOHUIZEN, il existe une forte vacuolisation des couches basales et malpighiennes.

- Le derme superficiel et moyen est aminci pour BEUREY (5), et PERCOT (31) note que les étages superficiel et profond du derme sont pratiquement confondus en une couche mince.

Dans notre cas, nous observons un derme dense et fibreux dans toute son épaisseur, sans différence entre derme superficiel et derme profond.

- Les fibres collagènes sont dissociées pour PIERINI (34), PERCOT (31) et TONSETH (p.51) condensées pour FERRAZ (10).

- Les fibres élastiques sont anormales dans 5 observations : FERRAZ parle d'élastolyse, mais pour un syndrome progéroïde ; PERCOT (31) note que les fibres élastiques dermiques ont pratiquement disparu, dans la trame et autour des vaisseaux ; NEUMARK (28) et TONSETH (p.51) ne trouvent pas de fibres dans les parois mêmes des vaisseaux, alors que PIERINI (34) les trouve amincies

et dissociées. Elles sont normales dans les autres observations, ainsi que dans la nôtre.

- Les lobules adipeux sont hypertrophiés pour PIERINI (33).

- Enfin, il n'y a aucune anomalie dans les observations de BERNARD (4) et PETROZZI (32).

En résumé, l'épiderme est habituellement normal, le derme et l'hypoderme contiennent des veines et des capillaires dilatés, parfois en grand nombre, et entourés d'un infiltrat et d'un oedème. Les anomalies des fibres élastiques soulignées par PERCOT sont rarement retrouvées et ne semblent pas être le *primus movens* des ectasies vasculaires.

2 . ETUDE EN MICROSCOPIE ELECTRONIQUE

Quatre biopsies cutanées ont été observées au microscope électronique :

- LYNCH (22) observe des membranes basales intactes, mais un accroissement du nombre des cellules périthéliales de capillaires un peu dilatés.

- WAY (48) note la présence de vaisseaux atypiques : les plus nombreux sont de type embryonnaire, entourés d'un endothélium sans membrane basale ; les autres ont une membrane basale mince et discontinue. Ces anomalies sont trouvées dans ses deux cas comportant une étude histologique soit les n° 1 et 3 ; mais il faut remarquer que son cas n° 3 ne présente pas une CMTC typique, mais des phlébectasies localisées, accompagnées d'angiomes apparaissant par poussées successives et guérissant en six mois.

- Dans notre observation, la nature capillaire veinulaire ou artériolaire est difficile à reconnaître.

Les mastocytes ont perdu leurs expansions cytoplasmiques ; leur membrane plasmique est souvent interrompue ; les grains de sécrétion sont peu denses, parfois groupés à plusieurs dans une grosse vacuole.

Les fibres collagènes et élastiques sont normales.

Les cellules endothéliales sont assez souvent tuméfiées et bombent dans la lumière.

La membrane basale sous-endothéliale est toujours présente mais paraît un peu mince et présente de fréquentes interruptions, souvent constatées en regard des complexes de jonction ou d'un péricyte.

Les autres membranes basales des parois vasculaires, celles entourant les péricytes des capillaires, les cellules musculaires lisses et l'adventice des veinules en particulier, présentent les mêmes interruptions, parfois un aspect plissé ou feuilleté. Mais nous ne pouvons affirmer le caractère pathologique ou d'artéfact de fixation de ces interruptions.

CONCLUSION :

Nous n'avons pas retrouvé l'augmentation du nombre des péricytes notée par LYNCH.

L'hypothèse de WAY, selon laquelle les ulcérations seraient consécutives au ralentissement circulatoire dû à l'obstruction des capillaires par tuméfaction des cellules endothéliales, semble confirmée par notre observation.

Les membranes basales vasculaires sont interrompues pour 3 biopsies sur 4 étudiées en microscopie électronique. Il nous est impossible d'affirmer le caractère pathologique de ces anomalies, mais leur relative fréquence peut être le point de départ de recherches quant à l'étiologie de la CMTC.

ETUDE DE LA VASOMOTRICITE CUTANEE

On retrouve des modifications de la coloration des téguments anormaux dans plusieurs observations, suivant l'exposition au chaud et au froid, à l'air et à l'eau :

Ainsi, dans 8 cas, le froid entraîne une accentuation du réseau érythrocyanotique, et la chaleur, une diminution, dans 1 cas ; paradoxalement, l'exposition au chaud accentue les lésions dans 2 cas.

Enfin, à 3 reprises, les cris de l'enfant provoquent un assombrissement de la cyanose.

Par ailleurs, des troubles vasomoteurs spontanés et durables sont notés à 9 reprises, essentiellement à type d'acrocyanose, isolée pour FAHRIG (9), VON EICKSTEDT (45), NEUMARK (28) PETROZZI (32) et VON DESCHWANDEN-MULLER (44) associée à une hyperhydrose palmaire et plantaire pour VOGLINO (43), ou à une cyanose de la langue, des lèvres et des muqueuses buccales pour ZIRILLI (49), enfin, pour DIVRY et VAN BOGAERT, chez 2 malades sur 3.

Les tests pharmacologiques ont donné les résultats suivants :

1 . ADRENALINE

a/ ZIRILLI (concentration : 1/10000) : retard à la vasoconstriction.

b/ PIERINI (concentration : 1/1000) :

. Cas n° 1 : réponse normale.

. Cas n° 2 : vasoconstriction suivie d'une vasodilatation paralytique.

2 . HISTAMINE

a/ ZIRILLI (concentration : 1/10000) : papule oedémateuse sans érythème périphérique.

b/ PIERINI (concentration : 1/10000) :

. Cas n° 1 : érythème qui dissimule le réseau sans l'altérer.

. Cas n° 2 : accentuation des mailles qui deviennent rouge purpurique, sans oedème périphérique.

c/ JOLY : (injection intra-dermique de 0,05 mg)

. Côté sain : triade de LEWIS, avec papule érythémateuse de 2 cm à la 10e minute.

. Côté atteint : maculopapule de 1 cm à 5 minutes, de 2 cm à 10 minutes.

d/ Notre cas (concentration : 1/10000 ; dose injectée : 0,05 mg) papule érythémateuse de 2 cm après 10 minutes.

3 . ACETYLCHOLINE

a/ JOLY (injection intra-dermique de 0,01 mg) :

- . Côté sain : papule de 0,5 cm à la 10e minute
- . Côté atteint : papule oedémateuse de 2 cm à la 5e minute.

b/ Notre cas (injection de 0,01 mg) : papule de 0,5 cm après 10 minutes.

4 . TRAFURIL (NICOTAFURYL).

a/ JOLY : le badigeonnage des téguments donne :

- . Côté sain : érythème sans papule oedémateuse à la 5e minute.
- . Côté atteint : papule oedémateuse à la 5e minute, qui persiste à la 10e minute.

b/ Notre cas : après badigeonnage, la réaction érythémateuse normale apparaît, un peu accélérée.

CONCLUSION :

Chez notre malade, les réponses aux tests vasomoteurs sont pratiquement normales, à part une vasodilatation un peu précoce avec le Trafuril. Les résultats obtenus par PIERINI sont peu révélateurs, et différents d'un malade à l'autre ; on retient cependant une vasodilatation paralytique après vasoconstriction à l'adrénaline, ce qui va dans le même sens que les conclusions de JOLY : il a pu, en effet, pratiquer une étude comparative des effets des agents vasomoteurs, suivant le côté sain ou atteint de son malade, qui présente une CMTC dimidiée ; les réponses aux vasodilatateurs sont plus intenses du côté pathologique avec l'histamine, où ses résultats sont comparables à ceux de ZIRILLI, et avec l'acétylcholine et le Trafuril. D'autre part, ZIRILLI obtient une vasoconstriction retardée avec l'adrénaline. Il semble donc exister une certaine inertie des vaisseaux pathologiques à la vasoconstriction, et, à l'opposé, une plus grande facilité et une plus grande rapidité de réponse aux vasodilatateurs, alors que sur peau saine, les réactions sont normales.

EXAMENS PARACLINIQUES

De nombreuses investigations biologiques ont été pratiquées par certains auteurs (JOLY (13) et BERNARD (4) notamment), à la recherche d'une étiologie.

Les bilans standards sanguins et urinaires sont tous négatifs.

Les bilans d'hémostase, le dosage des enzymes globulaires, l'électrophorèse de l'hémoglobine sont normaux, ainsi que les mesures des indices oscillométriques, des pressions artérielle et veineuse, l'observation du fond d'oeil.

Une origine infectieuse a été éliminée par les sérodiagnostics habituels, rubéole, toxoplasmose, maladie des virus à inclusions cytomégaliqes, réaction de Bordet-Wasserman, métabolique par le dosage des amino-acides urinaires.

Une biopsie musculaire était normale (4).

BERNARD (4) dosant les enzymes musculaires, a trouvé un taux élevé de Leucine-amino-peptidase, dans un premier temps ; un contrôle s'est avéré positif.

Les électrocardiogrammes, électroencéphalogrammes, électromyogramme, sont normaux.

Les radiographies des os montrent un déficit de croissance dans certaines observations mentionnant une hémihypotrophie.

La vitesse de sédimentation est élevée chez la malade de FERRAZ (10), mais celle-ci présente des douleurs rhumatismales de type inflammatoire.

Enfin, le caryotype est normal.

Ainsi, comme dans notre observation, aucun substratum biologique particulier ne peut être retenu pour préciser une étiologie quelconque.

EVOLUTION

L'évolution est notée dans 50 observations.

- La régression des lésions est totale ou presque dans 12 cas, soit 24 %.
- Les lésions demeurent mais avec une intensité nettement diminuée dans 13 cas, soit 26 %.
- La régression est ébauchée dans 10 cas, soit 20 %.

Mais il faut remarquer que dans ces derniers cas, la durée d'observation est courte, inférieure à 12 mois.

L'amélioration devient franche après une moyenne de 20 mois de vie, par prolifération du derme et de l'épiderme (WAY : 48), du tissu cellulaire sous-cutané (FITZSIMMONS : 11), par un processus normal de développement, ou par accroissement du tissu adipeux qui "noie les lésions" (KEINING : 15) ; il n'y a donc pas de véritable guérison.

Les premières lésions à disparaître sont, contre toute attente, les ulcérations lorsqu'elles existent : elles guérissent en un mois environ, se recouvrant d'une cicatrice blanchâtre ou brunâtre, plus ou moins rétractile et atrophique.

Lorsqu'elles persistent, elles sont alors très résistantes aux traitements habituels (BERNARD : 4, PIERINI : 34, TOURAINE : 41) ; elles peuvent se surinfecter et provoquer alors des rétractions cutanées (PIERINI : 34), ou entraîner des douleurs importantes (BERNARD)(4).

L'érythrocyanose disparaît ensuite progressivement ; lorsque sa régression est incomplète, ce sont les parties centrales des travées qui demeurent visibles.

Les télangiectasies sont les plus longues à disparaître, et demeurent souvent, de coloration plus pâle qu'à la naissance cependant.

L'évolution des lésions vasculaires situées sous une peau déprimée et atrophique est rarement notée ; dans ces zones, le réseau reste visible plus longtemps, la dépression disparaît progressivement, mais la peau demeure fine et atrophique.

- Dans 14 observations, l'état dermatologique demeure identique, jusqu'à l'âge adulte (7/10) avec tendance à la formation de varices.

- La maladie dermatologique elle-même est donc de bon pronostic. Le tableau est assombri par les malformations associées :

- L'hémihypotrophie et l'hémihypertrophie sont le plus souvent peu invalidantes, puisqu'elles portent presque toujours sur les parties molles ; les os sont légèrement raccourcis (5/15). Seul le cas n° 3 de FAHRIG (9) présente une abduction limitée de la hanche gauche.

- Les syndromes progeroïdes, de STURGE-WEBER et de TURNER ont leur pronostic propre.

- L'évolution de la maladie de DIVRY et VAN BOGAERT est péjorative puisque tous les malades meurent rapidement après l'installation des manifestations neurologiques.

Enfin, sur le plan psychomoteur, le développement est dans la grande majorité des cas normal ; seuls les cas de NEUMARK (28), TONSETH (p.51) et FERRAZ (10) concernent des débiles légers, et FAHRIG (9) n'est pas certain du retard mental de son malade n° 2.

DIAGNOSTIC

Le diagnostic positif se fait sur l'association de phénomènes dermatologiques, érythrocyanose réticulée avec télangiectasies, et d'anomalies diverses, cutanées ou non, dans un cas sur deux.

Histologiquement, on ne retient que la présence de capillaires et veines dermiques et hypodermiques dilatés, avec parfois, infiltration cellulaire. Ces caractères cliniques et biologiques existent dès la naissance, et ont une tendance spontanée à la guérison.

Les différentes manifestations de la CMTc amènent ainsi à discuter :

1 . LES AUTRES LIVEDO

a/ Fonctionnel :

Livedo reticularis ou livedo annularis a frigore ou asphyxia reticularis multiplex.

Il atteint la face externe des avant-bras, des bras et des cuisses ; il augmente lors de l'exposition au froid. A un degré de plus, il peut atteindre les quatre membres, le visage et le thorax, avec acrocyanose et sudation.

Il s'agit d'une stase dans le réseau anastomotique sous-cutané.

C'est le livedo banal du nourrisson.

b/ Inflammatoires :

- Livedo racemosa : il s'agit d'arborisations rouge-violacé, permanentes, dans des zones limitées du corps (flancs, cuisses).

Histologie : endartérite oblitérante, ou endophlébite des vaisseaux sous-cutanés

Etiologie : syphilis, tuberculose, péri-artérite noueuse.

- Livedo inflammatoire de BALZER : il est érythémateux, permanent, avec histologiquement endo- et périvascularite. L'étiologie est tuberculeuse ou syphilitique.

- Purpura annulaire télangiectoïde de MAJOCCHI ; il associe un purpura à des télangiectasies ; l'histologie montre une endothéliose proliférante.

2 . LES PHLEBECTASIES CONGENITALES DIFFUSES DE BÖCKENHEIMER

Ce sont des dilatations veineuses, sinusoides, qui augmentent de volume progressivement, sur un membre ou une partie de membre, recouvertes de peau atrophique.

Elles ont été confondues avec la CMTc (Humphries).

3 . LES TELANGIECTASIES GENERALISEES, décrites par SENEAR et CARO (1931), ne comprennent pas de lésions d'érythrocyanose réticulée.

4 . LES ANGIODYSPLASIES

- Le syndrome de KLIPPEL-TRENAUNAY ou Naevus variqueux ostéohypertrophique :

Il débute à la naissance ou dans l'enfance ; les lésions sont le plus souvent unilatérales avec angiome plan rouge vineux, hyperplasie en longueur et en largeur d'un hémicorps, oedème sous-cutané, varices, livedo possible, hypertrophie osseuse.

Les artériographies et phlébographies révèlent des fistules artério-veineuses des anévrysmes artériels.

- Le syndrome de PARKES-WEBER ou hémangiectasie hypertrophique :

Il est comparable au précédent, avec atteinte des parties molles seulement.

- Le syndrome de STURGE-WEBER-KRABBE :

Il associe un angiome plan hémifacial dans le territoire des 1ère et 2e branches du trijumeau, des crises de BRAVAIS-JACKSON ou une hémiparésie contralatérale, un glaucome congénital, des calcifications occipitales.

5 . LES POIKILODERMIES CONGENITALES

- Le syndrome de ROTHMUND :

. Poikilodermie avec atrophie du visage, des fesses, des cuisses ; pigmentation et télangiectasies.

. Cataracte endocrinienne bilatérale vers 5-6 ans.

- La poikilodermie congénitale de THOMSON : est identique à celle de ROTHMUND, sans atteinte oculaire.

- Le syndrome de BLOOM :

. Télangiectasies du visage d'aspect pseudo-lupique,

. Rôle aggravant du soleil qui entraîne des lésions bulleuses et kératosiques.

Nanisme relatif avec syndrome digestif.

6 . LE SYNDROME DE CORNELIA DE LANGE

Il associe : cutis marmorata, retard psychomoteur, troubles toniques hirsutisme, microcéphalie, hypertélorisme, syndactylie et anomalies chromosomiques.

PATHOGENIE - NOSOLOGIE

Nous étudierons tout d'abord la physiopathologie de l'affection et de son évolution, au vue des données concrètes que nous possédons, puis les différentes hypothèses émises, quant au primum movens des altérations vasculaires, et enfin tenterons de classer la maladie dans un cadre connu.

1 . PHYSIOPATHOLOGIE

L'atteinte primitive porte sur les capillaires, les veinules et les veines qui sont dilatés, ainsi que les lymphatiques dans quelques observations. Les vaisseaux sont dilatés et plus nombreux que de coutume parfois.

Les études en microscopie électronique ont révélé des anomalies des membranes basales de vaisseaux atypiques, dont la nature capillaire ou lymphatique est difficile à déterminer. Il n'y a jamais d'autre altération des vaisseaux, ni endovascularite, ni périvascularite.

La seule dilatation donne aux téguments un aspect marbré bleu-rouge, puisqu'elle porte sur les veines et les capillaires conjointement ; il n'y a pas de phénomène inflammatoire.

La régression clinique pendant les premières années de vie s'explique, selon quelques auteurs, par le développement normal des tissus sous-cutanés, des lobules adipeux, du derme et de l'hypoderme, alors que les ectasies vasculaires demeurent, mais sont masquées.

Les ulcérations peuvent être dues à l'ectasie plus importante de certaines veines qui, dans un premier temps soulèvent la peau, prenant un aspect variqueux, avec amincissement de l'épiderme, jusqu'à l'effraction par le double facteur mécanique et de stase ; des phénomènes de thrombose ont été observés, uniquement dans les vaisseaux dilatés.

La dépression cutanée existant au-dessus des veines dilatées peut s'expliquer par les mêmes facteurs de stase et d'ischémie, par ralentissement circulatoire local qui entraîne des troubles trophiques limités à la peau.

Les anomalies observées dans le développement osseux sont vraisemblablement dues aux mêmes troubles circulatoires, mais n'ont pu être mises en évidence ni histologiquement, ni radiographiquement, comme dans les autres angiodyplasies ostéodystrophiques.

2 . HYPOTHESES PATHOGENIQUES

Un nombre restreint d'auteurs s'est penché sur la pathogénie de l'affection. Nous étudions les hypothèses rencontrées dans la littérature :

- PERCOT (31) rejette définitivement l'hypothèse toxi-infectieuse, et l'étiologie syphilitique ou tuberculeuse de l'affection qui avait pu être confondue avec le livedo racemosa. Par contre, il retient l'absence de fibres

élastiques dermiques et périvasculaires, comme la cause des ectasies, et voit dans ce phénomène un critère de définition histologique de la CMTC. Malheureusement, trois observations seulement mentionnent ce déficit du système élastique dans les parois vasculaires cette fois : TONSETH (p.51), NEUMARK (28), et PIERINI (34) ; on peut donc difficilement la retenir.

- BERNARD (28), évoquant l'élévation pathologique du taux de Leucine-amino-peptidase à deux reprises, émet l'hypothèse d'une maladie métabolique mais cette anomalie enzymatique musculaire n'a pas été retrouvée.

- FAHRIG (9) parle d'une perturbation dans le développement des tissus mésodermiques pendant l'embryogénèse, se rapportant à l'hyper- ou à l'hypotrophie des parties molles et des os, souvent rencontrées. Il est suivi dans cette hypothèse par PIERINI (33), OTTOLENGHI (30), et PETROZZI (32), qui pensent que l'affection est comparable aux syndromes de KLIPPEL-TRENAUNAY, PARKES-WEBER, STURGE-WEBER et VON HIPPEL-LINDAU. L'argumentation est bonne pour PETROZZI dont le malade présente un syndrome de STURGE-WEBER incomplet.

- SOURREIL (52), présentant un cas de syndrome de DIVRY-VAN BOGAERT avec CMTC, le classe dans le groupe des angiomatoses neuro-cutanées qui associent une atteinte mésodermique vasculaire à une atteinte ectodermique.

- JOLY (13) et OTTOLENGHI (30) soulignent le caractère fonctionnel de l'affection, les tests vasomoteurs étant en faveur d'une vasodilatation paralytique au niveau des lésions.

- ZIRILLI (49) tente d'expliquer ces troubles de la vasomotricité. Auparavant, il élimine plusieurs étiologies, telles, la stase par lésion cardiaque ou des petits vaisseaux, l'inflammation chronique, une constitutionnelle ou les tumeurs systémiques vasculaires, pour retenir l'action d'une cause inconnue sur les nerfs des vaisseaux. Il retient l'ectasie comme étant le phénomène terminal d'une capillarodilatation prolongée et permanente. La cause de cette dilatation reste à découvrir, et il évoque alors les facteurs qui agissent sur le tonus et la lumière des capillaires, et ce qui pourrait perturber le mécanisme :

. Soit une atteinte du système nerveux central, des fibres sympathiques ou parasympathiques ; l'atteinte des fibres sympathiques aurait pour conséquence un renforcement de l'action parasympathique, et une vasodilatation paralytique.

. Soit une stimulation directe et permanente du système parasympathique par des substances chimiques ou humorales.

. Soit une augmentation de la production in loco d'anhydride et d'acide carboniques.

. Soit une libération d'histamine.

Son hypothèse est alors la suivante : il existerait une altération du tonus des capillaires d'origine embryonnaire, et, le courant sanguin étant ralenti dans la vie intra-utérine, il se produirait localement une libération de substances actives (anhydride carbonique, acide carbonique, substances histaminoïdes), qui stimuleraient les fibres parasympathiques, provoquant une dilatation continuelle et une ectasie des capillaires responsable des lésions.

- KEINING (15), VON LOHUIZEN (45) et VOGLINO (43), remarquant la disposition métamérique des lésions, pensent qu'elles pourraient être dues à des anomalies du système nerveux.

- Enfin, on peut penser à une maladie purement vasculaire congénitale, en raison des anomalies des basales révélées par le microscope électronique ; mais il est impossible d'affirmer que la lésion des basales est la cause ou la conséquence de l'ectasie prolongée, dans l'éventualité où il ne s'agit pas d'artéfacts de fixation.

3 . CLASSIFICATION NOSOLOGIQUE

La CMTC peut être située nosologiquement entre les angiodyplasies ostéodystrophiques et les angiomatoses neuro-méningées.

Elle ressemble aux premières par l'existence des 15 observations comportant des ostéodystrophies ; elle a des caractères communs avec les secondes par l'association possible avec une atteinte neurologique, comme dans les cas de PETROZZI (32), SOURREIL (52), BARO (51) DIVRY et VAN BOGAERT (50). FAHRIG va même plus loin en regroupant ces affections sous le terme générique de "Naevus telangiectaticus avec anomalies des os et des parties molles", et en considérant les syndromes progéroïdes comme des hypotrophies généralisées : en effet, il suggère que les atteintes vasculaires cutanées, osseuses et des parties molles sont certainement liées, comme cela a été montré pour les syndromes de KLIPPEL-TRENAUNAY et de PARKES-WEBER ; par extension, il pense que la petite taille des sujets présentant un syndrome progéroïde s'explique par le fait que ; dans leur cas l'atteinte cutanée est généralisée.

En conclusion, il estime qu'il s'agit d'un développement anormal du mésoderme pendant l'embryogenèse.

Dans sa classification des syndromes malformatifs, ROBERT (n°54) regroupe un certain nombre d'affections sous le terme de "mésodermoses", confirmant en quelque sorte l'hypothèse de FAHRIG. Parmi les malformations congénitales, ROBERT distingue les morphodysplasies ou malformations d'organes, les chimiodysplasies ou malformations moléculaires, et les histodysplasies ou malformations tissulaires subdivisées en neurectodermoses, ectodermoses, entodermoses et mésodermoses, suivant l'atteinte de tel ou tel feuillet.

La CMTC pourrait avoir sa place dans ce chapitre où l'on retrouve les syndromes de STURGE-WEBER, KLIPPEL-TRENAUNAY et PARKES-WEBER.

En effet, bien que les cas sporadiques soient la règle et les cas familiaux l'exception, l'affection pourrait être néanmoins d'origine génétique (l'hypothèse d'une aberration chromosomique étant éliminée par la normalité des caryotypes dans tous les cas).

Cette hypothèse est appuyée par le fait qu'il existe dans environ la moitié des cas, des malformations congénitales diverses associées ; d'autre part, dans dix observations, on retrouve des antécédents familiaux ou collatéraux intéressant le système vasculaire ou d'autres appareils :

- télangiectasies (WALDECKER : 47)
- Naevus extensif (SCHWARTZER : 40)
- Hémangiome caverneux, naevi, vitiligo (WAY : 48).
- hémihypertrophie (WAY : 48)
- maladie de Lobstein (DEGOS : 8)
- Décès de tous les enfants de la malade (TOURAINÉ : 41)

Par ailleurs, on ne peut passer sous silence les cas de :

- FERRAZ (10) : camptodactylie chez la mère et livedo chez quatre frères.

- DIVRY VAN BOGAERT (50) : CMTc chez trois frères.

- PRIVAT (35) et VOGLINO (43) : consanguinité des parents.

VOGLINO affirme que la CMTc résulte de l'union de deux caractères héréditaires récessifs autosomiques.

Cette conclusion est peut-être prématurée, mais notre sentiment est que cette histodysplasie peut être liée à l'existence d'un gène récessif exceptionnel.

TRAITEMENT

Il n'existe actuellement aucune thérapeutique en ce qui concerne la CMTC.

Le seul facteur encourageant est que la maladie évolue le plus souvent favorablement sur le plan dermatologique et n'est jamais léthale.

La conduite à tenir est donc l'abstention pure et simple.

Les ulcérations guérissent d'elles-mêmes, et il suffit d'éviter leur surinfection pendant la période néonatale. Dans de rares cas, elles sont longtemps rebelles aux thérapeutiques habituelles.

C O N C L U S I O N S

- 1°/ Nous rapportons l'observation inédite d'une enfant atteinte de cutis marmorata telangiectica suivie de la naissance à l'âge de 10 mois. Ce cas ne comporte aucune autre anomalie associée. La vasomotricité cutanée est normale. L'étude de la peau en microscopie optique et en microscopie électronique ne montre qu'une vasodilatation du derme, et des interruptions limitées de la membrane basale des capillaires. L'affection a régressé partiellement.

- 2°/ L'étude de la littérature nous a permis de retrouver et d'analyser 65 observations publiées avec le diagnostic de cutis marmorata telangiectica: 57 observations sont typiques et 8 observations sont atypiques par leur apparition tardive, ou par l'association d'une angiomatose de DIVRY et VAN BOGAERT.

Une revue générale de la cutis marmorata telangiectica est effectuée.

- 3°/ Le nombre élevé des malformations associées et l'existence de deux cas avec parents consanguins permettent de concevoir cette affection comme une histodysplasie peut être liée à un gène récessif exceptionnel. Les interruptions des membranes basales des capillaires que nous avons observées en microscopie électronique-comme l'une des deux autres études ultrastructurales de la littérature-constituent peut-être une des anomalies vasculaires de cette affection.

Vu le Directeur de l'UER Sud-Ouest
Professeur J.M. ROBERT

Le Président de la Thèse
Professeur G. MOULIN

Vu et Permis d'imprimer,
Lyon, le 30 Janvier 1976

Le Président de l'Université Claude-Bernard,
Président du Comité de Coordination des Etudes Médicales,
Professeur D. GERMAIN

B I B L I O G R A P H I E -----

- 1 - AMBROSETTI F.
Cutis Marmorata Telangiectasica Congenita.
Rev. Argent. Dermatosisif. 1949, 33, 159.
- 2 - BARO F.
Angiomatose méningée non calcifiante, état granulaire de l'écorce,
sclérose diffuse et cutis marmorata congenita.
Acta. neur. psych. belg. 1964, 64, 1042
- 3 - BARTEL K. - HEINISCH H.-M.
Cutis marmorata telangiectatica congenita
Zeitschrift für Kinderheilkunde, 1963, 88, 365-371
- 4 - BEDELL R.F. - ALLISON J.R.
Congenital generalized phlebectasia in a newborn.
Arch. dermat. 1964, 90, 83
- 5 - BERNARD R. - CALAS E. - GIRAUD F. - JEUNE M.
Cutis marmorata telangiectatica.
Pédiatrie (Lyon), 1971, 26, n° 4, 415-420
- 6 - BEUREY J. - JEANDIDIER P. - MOUGEOLLE J.M. - VADOT J.-DRUESNE G.
Cutis marmorata telangiectica congenita.
Bull. Soc. Franç. Derm. Syph. 1964, 71, 625
- 7 - BOCKENHEIMER P.
Über die genuine phlebektasie der oberen extremität.
Festschrift. G.E. Von Rindfleisch. Ed. by M. Borst 1907, p. 311, W.Engelmann
Leipzig
- 8 - BRAIN R.E.
Naevus vascularis reticularis (two cases)
Proc. roy. soc. 1954, 47, 172
- 9 - BRUNAUER St. R.
Hautveränderungen bedingt durch Störungen am peripheren Gefässapparat
In Handb. Kinderheilk., Hrsg. M.v. Pfaundler u.A. Schlossmann, 4. Aufl.,
Bd. X. Berlin Vogel 1935.
- 10- CHAMPION R.H.
Livedo reticularis. A review.
Brit. J. Derm. 1965, 77, 167.
- 11- COMEL M.
Ricerche sulla cutis marmorata
G. ital. Derm. Si., 1932, 1282

- 12 - DEGOS R. - TOURAINE R. - THOREL F.
Cutis marmorata telangiectica congenita
Bull. Soc. Franç. Derm. Syph. 1963, 70, 778
- 13 - DEGOS R.
Cutis marmorata telangiectica
Encyclopédie médicale Flammarion, Dermatologie, mise à jour 1967, p.56
- 14 - DEGOS R. - BEUVE-MERY M. Mme, AUPFAN M-M Mlle
Cutis marmorata telangiectica
Bull. Soc. Franç. Derm. Syph. 1972, 79, 3, 224
- 15 - DIVRY P. - VAN BOGAERT L.
Une maladie familiale caractérisée par une angiomatose diffuse
cortico-méningée non calcifiante et une démyélinisation progressive de
la substance blanche.
J. Neurol. Neurosurg. Psych. 1946, 9, 41
- 16 - DUVERNE J. - COUDERT R. - MOUNIER R.
Cutis marmorata telangiectica congenita.
Bull. Soc. Franç. Derm. Syph. 1953, 60, 315
- 17 - EBERT M.H.
Livedo reticularis
Archives of dermatology and Syphilology, 1927, 16, 426-441
- 18 - FAHRIG H.
Für cutis marmorata telangiectatica congenita (Phlebectasia congenita)
und ihren Beziehungen zu fakultativ mit Naevi telangiectatici kombinierten
Missbildungen.
Z.Kinderheilk, 1968, 102, 179
- 19 - FELDAKER M. - HINES E.A. - KIERBAND R.R.
Arch. Derm. 1955, 72, 31
- 20 - FELDAKER M. - HINES E.A.
Circulation, 1958, 13, 31.
- 21 - FERRAZ A. - SERRAO D. - HARGREAVES M.P. - CALISTO M.
Síndrome progeroide com camptodactilia e "cutis marmorata".
J. Med. (Porto), 1969, 67, 1354.
- 22 - FITZPATRICK, ARNDT - CLARCK-EISEN - VAN SCOTT - VAUGHAN
Congenital phlebectasia
Dermatology in general medicine. Ed. Mc Graw-Hill, 1971, 544.
- 23 - FITZSIMMONS J.S. - STARKS M.
Cutis marmorata telangiectatica congenita or congenital generalized
phlebectasia
Arch. Dis. Child. 1970, 45, 724
- 24 - FREUND E.
Diffuse genuine phlebectasia : report of a case
Arch. Surg. 1936, 33, 113.

- 25 - HALTER K.
Cutis marmorata teleangiectatica congenita bei Erwachsenen
Dermatologische Wochenschrift, 1942, 115, 795
- 26 - HUMPHRIES J.-M.
Generalized congenital phlebectasia
J. Pediat., 1952, 40, 486
- 27 - INCEDAYI C.K.
Über die genuine diffuse phlebektasie
Dermatologica, 1941, 84, 146
- 28 - JOLY Ph. - LARREGUE M. - BACH Ch.
Cutis marmorata telangiectica. A propos d'une observation
Ann. Pediat. 1974, 21, n°8-9, 583-588
- 29 - KANTOR I. - YEP D.
Congenital generalized phlebectasia
Arch. Derm. 1966, 93, 774.
- 30 - KATO T.
Cutis marmorata telangiectica congenita
Jap. J. Clin. Dermatol. 1973, 27, 1, 6-7
- 31 - KEINING E. - Cutis marmorata teleangiectatica congenita
Dermatologische Wochenschrift, 1939, 108, 546
- 32 - KEIPERT J.A. - NURSE D.S.
Congenital generalized phlebectasia (cutis marmorata telangiectatica congenita) with hemiatrophy.
Medical Journal of Australia, 1971, 2, 816-818
- 33 - KERT M.J. - CRISHMAN A.
Diffuse genuine phlebectasia
J. Mt. Sinai Hospi. 1945, 11, 278
- 34 - KOFLER A.
Cutis marmorata telangiectica
Arch. Derm. 1969, 56, 87
- 35 - KUSKE J.M. - PASCHOUD - SOLTERMANN W.
Cutis marmorata telangiectica congenita
Dermatologica, 1957, 114, 309
- 36 - LAPIERE M. - CASTERMANS-ELIAS S. - RENSON L.
Livedo phlebectasique congenital
Arch. Belges Derm. Syph. 1965, 21, 371
- 37 - LAUGIER M.P.
Cutis marmorata telangiectica congenita
Bull. Soc. Franç. Derm. Syph. 1960, 67, 634
- 38 - LAUGIER M.P.
Cutis marmorata telangiectica congenita
Bull. Soc. Franç. Derm. Syph. 1964, 71, 338

- 39 - LUTHARDT T.
Phlebectasia congenita generalisata mit Progeriezeichen
Monatsschrift fur Kinderheilkunde, 1966, 114, 284-286
- 40 - LYNCH P.J. - ZELICKSON A.S.
Congenital phlebectasia
Arch. Derm. 1967, 95, 98-101.
- 41 - MICHEL P.J. - POMMIER A. - SEMET J.
Un cas de cutis marmorata telangiectasica congenita
Bull. Derm. 1954, 64-65
- 42 - MIZRAHI A.M. - SACHS P.M.
Generalized congenital phlebectasia
Amer. J. Dis. Child. 1966, 112, 72.
- 43 - MOYER M.D.G.
Cutis marmorata telangiectica congenita
Arch. Derm. 1966, 93, 583
- 44 - MULLER W.
Cutis marmorata telangiectatica congenita
Derm. Wschr. 1963, 148, 414
- 45 - NEUMARK S.
Fur kenntnis der livedo telangiectasica generalisata
Acta dermat. venereol. 1938, 19, 316
- 46 - NURSE D.S.
Localized essential phlebectasia
Austr. J. Derm. 1969, 10, 195
- 47 - OBERSTE-LEHN H.
Cutis marmorata telangiectatica congenita und Haemangioma simplex
Derm. Wschr. 1958, 138, 1327
- 48 - OTTOLENGHI F.
Cutis marmorata telangiectica congenita
G. Ital. Derm. 1972, 107, 31.
- 49 - PERCOT J.
Etude clinique et histologique de la cutis marmorata telangiectica
congenita (A propos d'un cas inédit).
Thèse med. Lyon, 1954.
- 50 - PETROZZI J.W. - RAHN E.K. - MOFFENSON H. - GREENSHER J.
Cutis marmorata telangiectatica congenita
Arch. Derm. 1970, 101, 74-77
- 51 - PIERINI D.O.
Cutis marmorata telangiectica congenita
Arch. Argent. Derm. 1971, 21, 169

- 52 - PIERINI L.E. - GRINSPAN D.
Cutis marmorata telangiectasica
Arch. argent. Derm., 1955, 5, 295
- 53 - POLLITZER S.
Naevus angiectodes disseminatus.
Intern Atlas of rare skin diseases, 1889, 42
- 54 - ROBERT J.M. - JALBERT P. - LAURENT J.L. - LAURENT C. - TROUILLAS P.
GUIBAUD P.
Génétique (II). Gènes et chromosomes anormaux.
Rev. Prat., (Paris), 1974, 24, 3389-3502
- 55 - ROOK - WILKINSON - ERLING
Cutis marmorata congenita
Text book of Dermatology. Ed. Blackwell, 1969, p. 95
- 56 - ROSENBERG D. - VAGNON J.P. - MOULIN G. - MONNET P.
Cutis marmorata telangiectica.
Med. infant. 1972, 79, 211
- 57 - RUBISZ BRZEZINSKA J.
Congenital telangiectatic cutis marmorata
J. Pediat. Pol., 1970, 45, 471-473
- 58 - SANCHEZ PEDRENO MARTINEZ J. - MARTINEZ ARTERO E.
Cutis marmorata telangiectasica congenita
Dermosifilográficas, 1961, 7, 248
- 59 - SCHIMPF A.
Cutis marmorata telangiectatica congenita
Derm. Wochenschrift, 1958, 138, 830.
- 60 - SCHMIDT A.
Genuine diffuse phlebektasie am Arm.
Dtsch.Z.Chir., 1926, 198, 403
- 61 - SCHNYDER U.W.
Zur Klinik und Histologie der Angiome
Arch. Derm. Syph. (Berl.), 1954, 198, 51
- 62 - SCHWARTZER K.
Acrocephalosyndaktylie mit cutis marmorata telangiectatica congenita.
Monatschrift für Kinderheilkunde, 1938, 76, 193-196
- 63 - SENEAR F.E. - CARO M.
Generalized telangiectasia
Arch. Derm. Syph. 1931, 23, 181
- 64 - SOURREIL P. - JULIEN J. - BEYLOT C. - JULIEN B.
Cutis marmorata congenitale et angiomatose cortico-méningée non calcifiante de DIVRY-VAN BOGAERT
Bull. Soc. Franç. Derm. Syph. 1971, 78, 273

- 65 - THOMSON S.M.
An hitherto undescribed familial disease
Brit. J. Derm. 1923, 35, 455
- 66 - THOMPSON A.W. - SCHAFER J.C.
Congenital vascular anomalies
J. Amer. Med. Ass. 1951, 145, 869
- 67 - TONSETH H.
Cutis marmorata telangiectatica congenita
Norsk. Mag. Laegevidensk, 1935, 96, 891
- 68 - TOURAINE A.
Cutis marmorata telangiectatica congenita
Bull. Soc. Franç. Derm. Syph., 1941, 47, 221
- 69 - VAN WEST F. - VAN GILSE J.
Cutis marmorata telangiectatica
Ned. T. Geneesk., 1922, 66, 225
- 70 - VOGLINO A.
Caso di cutis marmorata di von Lohuizen con consanguineità dei genitori.
Cronache dell'I.D.I., 1967, 4, 264
- 71 - VON DESCHWANDEN-MULLER B. - GILARDI A.
Über einen seit Geburt beobachteten Fall von Cutis marmorata telangiectatica congenita mit progerieähnlichen Symptomen.
Schweizerische Medizinische Wochenschrift, 1957, 87, 426-441
- 72 - VON EICKSTEDT
Cutis marmorata telangiectatica.
Derm. Wschr., 1951, 124, 971
- 73 - VON LOHUIZEN C.H.J.
Über eine seltene angeborene Hautanomalie : cutis marmorata telangiectica congenita.
Arch. Derm. Venereol., 1922, 3, 302
- 74 - WALDECKER J.
Cutis marmorata telangiectica congenita avec remarques sur le purpura de Majocchi.
Derm. Wschr., 1937, 104, 486
- 75 - WAY B.H. - HERMANN J. - GILBERT E.F. - JOHNSON S.A.M. - OPITZ J.M.
Cutis marmorata telangiectatica congenita.
J. of Cutaneous Path. 1974, 1, 10-25
- 76 - WILLIAMS C.M. - GOODMAN H.
Livedo reticularis
J. Amer. Med. Ass., 1925, 85, 955
- 77 - ZIRILLI L.
Su un raro caso di cutis marmorata telangiectasica di von Lohuizen.
Minerva dermat. 1959, 34, 604.

TABLE DES MATIERES

INTRODUCTION	2
DESCRIPTION DES OBSERVATIONS	3
DONNEES ETIOPATHOGENIQUES	55
DESCRIPTION CLINIQUE	57
ETUDE HISTOLOGIQUE	63
ETUDE DE LA VASOMOTRICITE CUTANEE	65
EXAMENS PARACLINIQUES	67
EVOLUTION	68
DIAGNOSTIC	70
PATHOGENIE.NOSOLOGIE	72
TRAITEMENT	76
CONCLUSIONS	77
BIBLIOGRAPHIE	78

